DOSARELE DE CAZ

PEDIATRIE

- 60 de cazuri cu întrebări în stilul USMLE vă ajută să stăpâniți competențele de bază pentru a excela în activitatea de funcționar și pentru a trece examenul la raft
- Perlele clinice evidențiază punctele cheie
- Primer vă învață cum să abordați problemele clinice
- Sistemul de învățare dovedit maximizează scorurile la examene

JUCĂRIE • YETMAN • GIRARDET •

HORMANN
LAHOTI • McNEESE • SANDERS

LANGE

EDIȚIA A TREIA

DOSARE DE CAZ ®
Pediatrie

Eugene C. Toy, MD Robert J. Yetman, MD Rebecca G. Girardet, MD Mark D. Hormann, MD Sheela L. Lahoti, MD Margaret C. McNeese, MD Mark Jason Sanders, MD

Mc Graw Medical TM

New York Chicago San Francisco Lisabona Londra Madrid Mexico City Milano New Delhi San Juan Seul Singapore Sydney Toronto

Copyright © 2009 de către The McGraw-Hill Companies, Inc. Toate drepturile rezervate. Cu excepția cazurilor permise de Legea drepturilor de autor din Statele Unite din 1976, nicio parte a acestei publicații nu poate fi reprodusă sau distribuită sub nicio formă sau prin orice mijloc, sau stocată într-o bază de date sau într-un sistem de recuperare, fără permisiunea prealabilă scrisă a editorului.

ISBN: 978-0-07-159868-2

MHID: 0-07-159868-5

Materialul din această carte electronică apare și în versiunea tipărită a acestui titlu: ISBN: 978-0-07-159867-5, MHID: 0-07-159867-7.

Toate mărcile comerciale sunt mărci comerciale ale proprietarilor respectivi. În loc să punem un simbol al mărcii comerciale după fiecare apariție a unui nume marcat comercial, folosim nume numai într-un mod editorial și în beneficiul proprietarului mărcii comerciale, fără intenția de a încălca marca comercială. Acolo unde astfel de denumiri apar în această carte, ele au fost tipărite cu majuscule inițiale.

Cărțile electronice McGraw-Hill sunt disponibile la reduceri de cantități speciale pentru a fi utilizate ca prime și promoții de vânzări ^ sau pentru a fi folosite în programe de formare corporative. Pentru a contacta un reprezentant, vă rugăm să ne trimiteți un e-mail la bulksales@mcgraw-hill.com .

Observați: Medicina este o știință în continuă schimbare. Pe măsură ce noile cercetări și experiență clinică ne extind cunoștințele, sunt necesare schimbări în tratamentul și terapia medicamentoasă. Autorii și editorul acestei lucrări au verificat cu surse considerate a fi de încredere în eforturile lor de a oferi informații complete și, în general, în conformitate cu standardul acceptat la momentul publicării. Cu toate acestea, având în vedere posibilitatea unor erori umane sau schimbări în științele medicale, nici editorii, nici editorul sau nicio altă parte care a fost implicată în pregătirea sau publicarea acestei lucrări nu garantează că informațiile conținute aici sunt corecte sau complete din toate punctele de vedere și își declină orice responsabilitate pentru orice erori sau omisiuni sau pentru rezultatele obținute din utilizarea informațiilor conținute în această lucrare. Cititorii sunt încurajați să confirme informațiile conținute aici cu alte surse. De exemplu, și în special, cititorii sunt sfătuiți să verifice fișa cu informații despre produs inclusă în ambalajul fiecărui medicament pe care intenționează să-l administreze pentru a fi siguri că informațiile conținute în această lucrare sunt corecte și că nu s-au făcut modificări în doza recomandată sau în contraindicațiile de administrare. Această recomandare este de o importanță deosebită în legătură cu medicamentele noi sau utilizate rar.

TERMENI DE UTILIZARE

Aceasta este o lucrare protejată prin drepturi de autor și The McGraw-Hill Companies, Inc. („McGraw-Hill”) și licențiatorii săi își rezervă toate drepturile asupra și asupra lucrării. Utilizarea acestei lucrări este supusă acestor termeni. Cu excepția cazurilor permise de Legea privind drepturile de autor din 1976 și de dreptul de a stoca și de a prelua o copie a operei, nu puteți decompila, dezasambla, face inginerie inversă, reproduce, modifica, crea lucrări derivate bazate pe, transmite, distribui, disemina, vinde, publica sau sublicență opera sau orice parte a acesteia fără acordul prealabil al McGraw-Hill . Puteți folosi lucrarea pentru uz personal și necomercial; orice altă utilizare a lucrării este strict interzisă. Dreptul dumneavoastră de a utiliza lucrarea poate fi reziliat dacă nu respectați acești termeni.

LUCRAREA ESTE OFERITĂ „CA ASA”. McGRAW-HILL ȘI LICENȚIATORII SĂI NU OFERĂ GARANȚII CU PRIVIRE LA PRECURITATEA, ADECVENȚIA SAU COMPLETITUDINEA SAU REZULTATELE DE OBȚINUT DIN UTILIZAREA LUCRĂRII, INCLUSIV ORICE INFORMAȚIE CARE POATE FI ACCESAT PRIN LUCRĂ, ȘI PRIN ALTE DISPERE GARANȚIE, EXPRESĂ SAU IMPLICITĂ, INCLUSIV, DAR FĂRĂ LIMITAȚII LA GARANȚII IMPLICITE DE VANTABILITATE SAU ADECUARE PENTRU UN ANUMIT SCOP. McGraw-Hill și licențiatorii săi nu garantează și nu garantează că funcțiile conținute în lucrare vor îndeplini cerințele dumneavoastră sau că funcționarea acesteia va fi neîntreruptă sau fără erori. Nici McGraw-Hill, nici licențiatorii săi nu vor fi răspunzători față de dvs. sau de oricine altcineva pentru orice inexactitate, eroare sau omisiune, indiferent de cauză, în lucrare sau pentru orice daune rezultate din aceasta. McGraw-Hill nu are nicio

responsabilitate pentru conținutul oricărei informații accesate prin lucrare. În nicio circumstanță McGraw-Hill și/sau licențiatorii săi nu vor fi răspunzători pentru orice daune indirecte, incidentale, speciale, punitive, consecvente sau similare care rezultă din utilizarea sau incapacitatea de a utiliza lucrarea, chiar dacă oricare dintre ei a fost informat cu privire la posibilitatea unor astfel de daune. Această limitare a răspunderii se va aplica oricărei revendicări sau cauze, indiferent dacă o astfel de revendicare sau cauză decurge dintr-un contract, delict sau altfel.

Eugene C. Toy, MD
John S. Dunn, catedră academică senior și director de program
Programul de rezidență obstetrică/ginecologică a Spitalului Metodist
Houston, Texas

Vicepreședinte de Afaceri Academice
Secția Obstetrică și Ginecologie
Spitalul metodist
Houston, Texas

Profesor clinic asociat și director de birou
Secția Obstetrică și Ginecologie
Facultatea de Medicină de la Universitatea din Texas din Houston
Houston, Texas

Profesor clinician asociat
Colegiul de Medicină Weill Cornell

Robert J. Yetman, MD
Profesor de Pediatrie
Director, Divizia de Pediatrie Comunitară și Generală
Departamentul de Pediatrie
Facultatea de Medicină de la Universitatea din Texas din Houston
Houston, Texas

Dr. Rebecca G. Girardet
Profesor asociat de Pediatrie
Divizia de Pediatrie Comunitară și Generală
Departamentul de Pediatrie
Facultatea de Medicină de la Universitatea din Texas din Houston
Houston, Texas

Mark D. Hormann, MD
Profesor asociat de Pediatrie
Director, Învățământul studenților în medicină
Divizia de Pediatrie Comunitară și Generală
Departamentul de Pediatrie
Facultatea de Medicină de la Universitatea din Texas din Houston
Houston, Texas

Sheela L. Lahoti, MD
Profesor asociat de Pediatrie
Asistent decan al afacerilor studențești
Divizia de Pediatrie Comunitară și Generală Departamentul de Pediatrie
Universitatea din Texas Medical School din Houston Houston, Texas

Margaret C. McNeese, MD
Profesor de Pediatrie
Decan asociat pentru Admitere și Afaceri Studențești a Departamentului de Pediatrie Comunitară și Generală de Pediatrie
Facultatea de Medicină de la Universitatea din Texas din Houston
Houston, Texas

Mark Jason Sanders, MD
Profesor asistent de Pediatrie
Divizia de Pediatrie Comunitară și Generală Departamentul de Pediatrie
Universitatea din Texas Medical School din Houston Houston, Texas

CUPRINS

Autorii I iii

Prefață I vii

Mulțumiri I ix

Introducere I xi

Secțiunea I
Cum să abordăm problemele clinice 1

Partea 1. Abordarea pacientului 2
Partea 2. Abordarea rezolvării problemelor clinice 8
Partea 3. Abordarea citirii 10

Secțiunea II
Cazuri clinice 15

Șaizeci de scenarii de caz 17

Secțiunea III
Lista cazurilor 477

Listarea după numărul de caz 479
Listarea după tulburare (alfabetică) 480

Index 1483

DEDICARE

Socrului meu, J. Yen (Tommy) Ligh, al cărui geniu inventiv și simț al umorului sunt contagioase, și în amintirea iubitoare a lui Lillie Woo Ligh, soacra mea, a cărei grație și frumusețe continuă să strălucească.

— ECT

Apreciem toate remarcile și sugestiile amabile din partea numeroșilor studenți la medicină din ultimii 3 ani. Recepția dumneavoastră pozitivă a fost o încurajare incredibilă, mai ales în lumina scurtei perioade de viață a seriei *Case Files* . În această a treia ediție a *Case Files: Pediatrics,* formatul de bază al cărții a fost păstrat. Au fost aduse îmbunătățiri la actualizarea multor capitole. Noile cazuri includ VSD/ASD, corp străin aspirat, otrăvire cu plumb, spasm infantil, anemie pernicioasă și neuroblastom. Am revizuit scenariile clinice cu intenția de a le îmbunătăți; cu toate acestea, prezentările lor „în viața reală" modelate după experiența clinică reală au fost exacte și instructive. Întrebările cu răspunsuri multiple au fost revizuite cu atenție și rescrise pentru a se asigura că sunt conforme cu formatul Consiliului Național și USMLE. Prin această a treia ediție, sperăm ca cititorul să se bucure în continuare de a învăța diagnosticul și managementul prin cazurile clinice simulate. Cu siguranță este un privilegiu să fiu profesori pentru atât de mulți elevi și cu umilință vă prezentăm această ediție.

Autorii

Această pagină a fost lăsată goală în mod intenționat

Curriculum-ul pentru oficii care a evoluat în ideile pentru această serie a fost inspirat de doi studenți talentați și sinceri, Philbert Yao și Chuck Rosipal, care de atunci au absolvit facultatea de medicină. A fost o bucurie extraordinară să lucrez cu excelenții pediatri de la Universitatea din Texas Medical School din Houston. Sunt foarte îndatorat editorului meu, Catherine Johnson, a cărui exuberanță, experiență și viziune au contribuit la modelarea acestei serii. Apreciez faptul că McGraw-Hill crede în conceptul de predare prin cazuri clinice. De asemenea, îi sunt recunoscător lui Catherine Saggese pentru expertiza sa excelentă în producție și lui Christie Naglieri pentru editarea sa minunată. Îl prețuiesc pe vesnic organizată și precisă Gita Raman, senior project manager, a cărui prietenie și talent o prețuiesc foarte mult; ea mă menține concentrat și hrănește fiecare dintre cărțile mele de la manuscris până la tipărire.

La Universitatea din Texas Medical School din Houston apreciem Dr. Giuseppe N. Colasurdo, MD, Președintele Departamentului de Pediatrie și Decanul școlii de medicină, pentru sprijinul și dedicarea sa față de educația studenților. Fără dragii mei colegi Dr. Konrad Harms, Jeane Holmes, Priti Schachel și Christopher Hobday, această carte nu ar fi putut fi scrisă. La Spitalul Metodist, îi apreciez pe dr. Marc Boom, Dirk Sostman, Judy Paukert și Alan Kaplan. Ayse McCracken, un administrator excelent, a fost esențial pentru noua noastră casă de la Methodist. Cel mai mult, o apreciez pe soția mea mereu iubitoare Terri și pe cei patru minunați copii ai mei Andy, Michael, Allison și Christina, pentru răbdarea și înțelegerea lor.

Eugen C. Jucărie

Această pagină a lăsat necompletat în mod intenționat. Stăpânirea cunoștințelor cognitive într-un domeniu precum pediatria este o sarcină de mediu. Este și mai dificil să te bazezi pe aceste cunoștințe, să obții și să filtrezi prin datele clinice și de laborator, să elaborezi un diagnostic diferențial și, în final, să formezi un plan de tratament rațional. Pentru a dobândi aceste abilități, elevul învață adesea cel mai bine la pat, ghidat și instruit de profesori cu experiență și inspirat către o lectură diligentă și autodirijată. În mod clar, nu există un înlocuitor pentru educație la pat. Din păcate, situațiile clinice de obicei nu cuprind lărgimea specialității. Poate că cea mai bună alternativă este un caz pentru pacient conceput cu atenție, conceput pentru a stimula abordarea clinică și luarea deciziilor. În încercarea de a atinge acest obiectiv, am construit o colecție de viniete clinice pentru a preda abordări diagnostice sau terapeutice relevante pentru pediatrie. Cel mai important, explicațiile pentru cazuri subliniază mecanismele și principiile care stau la baza, mai degrabă decât doar întrebări și răspunsuri memorate.

Această carte este organizată pentru versatilitate: îi permite elevului „în grabă" să parcurgă rapid scenariile și să verifice răspunsurile corespunzătoare, permițând în același timp elevului care dorește explicații mai stimulatoare să meargă într-un ritm mai măsurat. Răspunsurile sunt aranjate de la simplu la complex: un rezumat al punctelor pertinente, răspunsurile simple, o analiză a cazului, o abordare a subiectului, un test de înțelegere la final pentru întărire și accentuare și o listă de resurse pentru citire ulterioară. Vignetele clinice sunt plasate în mod intenționat în ordine aleatorie pentru a simula modul în care pacienții reali îl prezintă medicului. O listă de cazuri este inclusă în Secțiunea a III-a pentru a ajuta studentul care dorește

să-și testeze cunoștințele într-un anumit domeniu sau care dorește să revizuiască un subiect, inclusiv definițiile de bază. În cele din urmă, în mod intenționat, nu am folosit în primul rând un format de întrebare cu răspunsuri multiple în scenariile noastre de caz clinic, deoarece indicii (sau distragerile) nu sunt disponibile în lumea reală. Cu toate acestea, la sfârșitul fiecărei discuții de caz sunt incluse mai multe întrebări de înțelegere cu variante multiple pentru a consolida concepte sau a introduce subiecte conexe.

CUM SA PROFIAȚI LA MAI MULT DIN ACEASTA CARTE

Fiecare caz este conceput pentru a simula o întâlnire cu un pacient cu întrebări deschise . Uneori, plângerea pacientului este diferită de cea mai îngrijorătoare problemă, iar uneori se oferă informații străine. Răspunsurile sunt organizate în patru părți diferite:

PARTEA I

1. **Rezumat:** Sunt identificate aspectele esențiale ale cazului, eliminând informațiile străine. Elevii ar trebui să își formuleze rezumatul din caz înainte de a analiza răspunsurile. O comparație cu sumarea din răspuns va ajuta la îmbunătățirea capacității lor de a se concentra asupra datelor importante, în timp ce elimină în mod corespunzător informațiile irelevante - o abilitate fundamentală în rezolvarea problemelor clinice.
2. La fiecare întrebare deschisă este dat un **răspuns simplu .**
3. Analiza **cazului** este compusă din două părți:

   a. Obiectivele cazului: O listă a celor două sau trei principii principale care sunt cruciale pentru ca un medic să gestioneze pacientul. Din nou, studenții sunt provocați să facă „ghiciri" educate cu privire la obiectivele cazului la revizuirea inițială a scenariului de caz, ceea ce ajută la ascuțirea abilităților lor clinice și analitice.

   b. Considerații: O discuție a punctelor relevante și o scurtă abordare a pacientului specific.

PARTEA II

Abordarea procesului de boală constă din două părți distincte:

a. **Definiții:** Terminologie relevantă procesului bolii.
b. **Abordare clinică:** O discuție despre abordarea problemei clinice în general, inclusiv tabele, figuri și algoritmi.

PARTEA III

Întrebări de înțelegere: Fiecare caz conține mai multe întrebări cu răspunsuri multiple , care întăresc materialul sau introduc concepte noi și conexe. Întrebările

despre material care nu se găsesc în text au explicații în răspunsuri.

PARTEA IV

Perle clinice: Mai multe puncte importante din punct de vedere clinic sunt reiterate ca o însumare a textului. Acest lucru permite o revizuire ușoară, cum ar fi înainte de o examinare.

SECȚIUNE

Cum să abordăm problemele clinice

Partea 1. Abordarea pacientului

Partea 2. Abordarea rezolvării problemelor clinice

Partea 3. Abordarea citirii

Partea 1. Abordarea pacientului

Tranziția de la manualul sau articolul de jurnal la situația clinică este poate cea mai dificilă în medicină. Reținerea informațiilor este dificilă ; organizarea faptelor și amintirea acestor nenumărate de date pentru a le aplica pacientului sunt cruciale. Acest text ajută în acest proces. Primul pas este strângerea de informații, altfel cunoscută ca stabilirea bazei de date. Aceasta constă în efectuarea anamnezei (punerea de întrebări), efectuarea examenului fizic și obținerea unor teste selective de laborator și/sau imagistice.

Istoricul este cea mai importantă metodă de stabilire a unui diagnostic. În funcție de vârsta copilului, informațiile pot fi culese numai de la părinte, atât de la părinte, cât și de la copil, sau numai de la adolescent . Elevul trebuie să-și amintească să nu fie indus în eroare de diagnosticul altui medic sau de un membru al familiei. O afirmație precum „Johnnie are pneumonie și are nevoie de antibiotice" poate fi sau nu corectă; un medic priceput va păstra mintea deschisă și va lua în considerare alte posibilități, cum ar fi infecția tractului respirator superior, corp străin aspirat, boala reactivă a căilor respiratorii sau chiar fibroza chistică. Arta de a căuta informația într-o metodă fără judecăți, sensibilă și amănunțită nu poate fi subliniată prea mult.

ISTORIE

1. **Informații de bază:**
    o. **Vârsta, sexul și etnia** sunt importante deoarece unele boli ale copilăriei apar cu o regularitate crescută la diferite vârste, cu o frecvență mai mare la un gen sau, mai frecvent, la un grup etnic. De exemplu, anorexia nervoasă este mai frecventă la adolescentele albe, în timp ce complicațiile anemiei falciforme sunt mai frecvente la copiii afro-americani de ambele sexe.
2. **Plângerea principală:** Acesta este de obicei răspunsul pe care pacientul sau membrul familiei acestuia îl dă la întrebarea: „De ce mergi la medic astăzi?"
3. **Istoricul bolii prezente:** trebuie determinate debutul, durata și intensitatea plângerii primare , precum și simptomele asociate, factorii de exacerbare și de ameliorare și încercările anterioare de terapie. Pentru copii, în special adolescenți, trebuie avută în vedere o agendă ascunsă; **nu este neobișnuit ca adolescentul să aibă de fapt întrebări despre ualitatea sexuală atunci când motivul declarat al vizitei la cabinet nu are total legătură.** Sunt adecvate atât constatările pozitive (scaunul era moale, voluminos și urât mirositor) cât și cele negative (fără sânge sau mucus).
4. **Istoricul trecut:**
    a. **Sarcina și nașterea:** vârsta mamei, numărul de sarcini , calea nașterii și vârsta gestațională a sugarului pot oferi adesea indicii cu privire la etiologia afecțiunilor pediatrice. De exemplu, un copil mare, la termen, născut prin cezariană, care apoi dezvoltă o frecvență respiratorie crescută și striații la radiografie toracică, este mai probabil să aibă **tahipnee tranzitorie a nou-născutului** decât un copil născut vaginal la 28 de săptămâni de gestație cu simptome similare. În mod similar, ar trebui să se obțină un istoric al

consumului de droguri (inclusiv medicamente fără prescripție medicală, pe bază de rețetă și droguri ilicite) sau infecții în timpul sarcinii.

b. **Istoricul neonatal:** Orice problemă identificată în perioada neonatală, cum ar fi icter sever, infecții, dificultăți de hrănire și spitalizare prelungită, trebuie revizuită, în special pentru pacienții pediatrici mai tineri la care pot rămâne reziduuri ale acestor probleme.
c. **Istoricul chirurgical:** când, unde și din ce motiv a fost efectuată intervenția chirurgicală ar trebui explorată. Trebuie remarcate complicațiile.
d. **Istoricul medical:** în timp ce bolile minore (cum ar fi infecțiile ocazionale ale căilor respiratorii superioare) pot fi revizuite rapid, bolile mai grave (cum ar fi diabetul zaharat) ar trebui investigate pe deplin. Vârsta la diagnosticare, tratamentele prescrise și răspunsul la terapii pot fi revizuite. Numărul și natura spitalizărilor și complicațiilor sunt adesea importante. De exemplu, un pacient diabetic cu spitalizări frecvente pentru cetoacidoză poate indica o lipsă de educație a familiei sau probleme psihosociale subiacente care complică terapia. Un copil cu o istorie de accidente frecvente și grave ar trebui să avertizeze medicul despre posibilele abuzuri asupra copiilor.
e. **Istoricul dezvoltării:** Pentru copiii preșcolari, câteva întrebări despre **limbaj și abilitățile motorii fine, motorii grosiere și psihosociale** vor oferi indicii bune despre dezvoltare. Pentru copiii de vârstă școlară, punctele forte și punctele slabe sunt utile.

5. **Alergii:** Reacțiile la medicamente trebuie înregistrate, inclusiv severitatea și relația temporală cu medicamentele.
6. **Imunizări:** Datele pentru serii de imunizări primare și de rapel trebuie înregistrate, de preferință prin revizuirea cardurilor de imunizare. Dacă copilul este la școală, se poate face o prezumție cu privire la legile de stat cu privire la finalizarea imunizării în timp ce cardul de imunizare este recuperat.
7. **Medicamente:** enumerați numele medicamentelor curente, dozele, căile de administrare și frecvența și duratele de utilizare. Remediile pe bază de rețetă, fără prescripție medicală și pe bază de plante sunt relevante.

Perla clinică

> Adolescentul trebuie tratat cu sensibilitate, respect și confidențialitate pentru a promova mediul optim pentru îngrijirea medicală.

8. **Istoricul sexual al adolescenților:** Ar trebui determinate detalii despre obiceiurile sexuale ale unui adolescent, utilizarea contraceptivelor, sarcinile și bolile cu transmitere sexuală (BTS).
9. **Istoric familial:** Deoarece multe afecțiuni sunt moștenite, vârstele și starea de sănătate a fraților, părinților, bunicilor și altor membri ai familiei pot oferi indicii de diagnostic importante. De exemplu, un copil obez cu antecedente familiale de diabet zaharat la adulți prezintă un risc ridicat de a dezvolta diabet

; intervenția timpurie este justificată.

10. **Istoricul social:** aranjamentele de viață, situațiile economice, tipul de asigurare și afilierea religioasă pot oferi indicii importante pentru un caz de diagnostic derutant sau pot sugera informații importante despre acceptabilitatea opțiunilor terapeutice.
11. **Revizuirea sistemelor:** Câteva întrebări despre fiecare dintre sistemele majore ale corpului permit medicului să se asigure că nicio problemă nu este trecută cu vederea și să obțină un istoric esențial despre afecțiunile medicale înrudite și care nu au legătură.

EXAMENUL FIZIC

1. **Aspect general:** bine hranit versus prost; dovezi de toxemie, inclusiv letargie (definită ca contact vizual slab sau absent și refuz de a interacționa cu mediul), semne de perfuzie slabă, hipo- sau hiperventilație și cianoză; sau stigmate ale sindroamelor (cum ar fi Down sau Turner).
2. **Piele:** La copiii mai mici, este importantă verificarea culorii pielii pentru semne de paloare, pletoră, icter sau cianoză. Pot fi identificate anomalii precum hemangioame capilare (de exemplu, „mușcături de barză" la nou-născut), cafe au lait, nevi pigmentați (de exemplu, „pete mongole"), eritem toxic sau melanoză pustuloasă. La copiii mai mari, trebuie descrise macule, papule, vezicule, pustule, roci și peteșii sau purpură și trebuie identificate dovezile de excoriație, formare a crustei, descuamare, hiperpigmentare, ulcerație, formare de cicatrice sau atrofie.
3. **Semne vitale:** temperatura, tensiunea arterială (în general, măsurătorile de rutină încep după 3 ani), frecvența cardiacă, frecvența respiratorie, înălțimea, greutatea și circumferința capului (măsurată în general până la vârsta de 3 ani). Măsurătorile sunt reprezentate grafic și comparate cu valorile normale pentru vârstă.
4. **Cap, ochi, urechi, nas, gura și gât:**
    a. **Cap:** Pentru nou-născut, trebuie remarcat dimensiunea fontanelelor și prezența suturilor supraechipabile, caput succedaneum (edem superficial sau hematom care traversează liniile de sutură, de obicei situat peste coroană) sau cefalohematomul (hematomul care nu traversează liniile de sutură). Pentru copilul mai mare, pot fi identificate mărimea și forma capului, precum și anomalii precum umflături, depresiuni sau calitatea sau distribuția anormală a părului.
    b. **Ochi:** Pentru sugari, anomalii în dimensiunea, forma și poziția orbitelor, pot fi găsite culoarea sclerei (sclera albastră, de exemplu, poate indica osteogeneză imperfectă), hemoragii sau anomalii conjunctivale sau prezența unor defecte ale irisului (cum ar fi colobomul). Trebuie determinată acuitatea vizuală a copiilor mai mari.
    c. **Urechi:** Pentru toți copiii, anomaliile în dimensiunea, forma și poziția urechilor pot oferi indicii de diagnosticare importante. În timp ce

membranele timpanice sunt dificil de evaluat la nou-născuți, integritatea lor ar trebui evaluată la copiii mai mari. Pentru toți copiii, calitatea și caracterul secreției din canalul urechii trebuie documentate.

d. **Nas:** Mărimea, forma și poziția nasului (în raport cu fața și gura) pot oferi indicii de diagnostic pentru diferite sindroame, cum ar fi un nas mic în sindromul Down. Permeabilitatea nărilor, în special la nou-născuții care sunt obligați să respire pe nas, este imperativă. Trebuie remarcate anomalii ale punții nazale sau ale septului, integritatea mucoasei și prezența corpurilor străine. O erupție cutanată tip fluture în jurul nasului poate fi asociată cu lupus eritematos sistemic (LES), iar o cută transversală în partea anterioară a nasului este observată în cazul rinitei alergice.

e. **Gură și gât:** trebuie evaluate dimensiunea, forma și poziția gurii și buzelor în raport cu alte structuri faciale. La sugari, constatările obișnuite ale gurii includ perturbarea palatului (sindromul palatului despicat), perlele Epstein (o papulă minusculă albă în centrul palatului) și frenul scurt („legat de limbă"). Pentru toți copiii, trebuie luate în considerare dimensiunea, forma și poziția limbii și a uvolei. Numărul și calitatea dinților pentru vârstă ar trebui evaluate, iar mucoasa bucală și faringele trebuie examinate pentru culoare, erupții cutanate, data exumentului, dimensiunea amigdalelor și simetrie.

5. **Gâtul:** gâtul la sugari este de obicei scurt și uneori greu de evaluat . Cu toate acestea, dimensiunea, forma și poziția preferată a gâtului pot fi evaluate pentru toți copiii. Gama de mișcare poate fi evaluată prin mișcare blândă. Simetria mușchilor, glandei tiroide, venelor și arterelor este importantă. Pot fi identificate o masă anormală, cum ar fi un chist al ductului tiroglos (linia mediană deasupra nivelului tiroidei) sau un chist despicătură brahială (de-a lungul mușchiului sternomastoid) sau constatări neobișnuite, cum ar fi țesăturile în sindromul Turner.
6. **Piept:** Examinarea generală a toracelui ar trebui să includă o evaluare a dimensiunii și formei structurilor, împreună cu identificarea anomaliilor evidente (cum ar fi mameloanele supranumerare) sau a mișcării cu respirații . **Frecvența respiratorie variază în funcție de vârstă** și variază de la 40 la 60 de respirații/min la nou-născut până la 12 până la 14 respirații/min la copilul mic. **Gradul de detresă respiratorie poate fi stratificat, stresul crescând se remarcă atunci când copilul trece de la retractiile subcostal la intercostal la supraaclavicul la suprasternal.** Palparea toracelui trebuie să confirme integritatea coastelor și claviculelor și orice umflare sau sensibilitate a articulațiilor. Percuția la copiii mai mari poate dezvălui anomalii, mai ales dacă se observă asimetrie. Pieptul trebuie auscultat pentru mișcarea aerului, rezonanță vocală, râs, rhonchi, șuierătoare și frecări. La fetele adolescente, - trebuie evaluată simetria dezvoltării sânilor și prezența maselor sau a scurgerii mameloanelor.
7. **Cardiovasculare:** precardiul trebuie inspectat pentru mișcări anormale. Pieptul trebuie palpat pentru localizarea și calitatea impulsului cardiac și pentru a determina dacă este prezent un fior. Trebuie remarcată prezența și calitatea

primului și celui de-al doilea zgomot cardiac, inclusiv divizarea cu respirațiile. Ar trebui identificate murmurele, clicurile, frecările și anomaliile ale ratei (care variază în funcție de vârstă) sau ale ritmului. Ar trebui evaluate perfuzia periferică, pulsurile și culoarea.

8. **Examenul abdominal:** Abdomenul trebuie inspectat pentru a determina dacă este plat sau protuberant, dacă sunt evidente mase sau leziuni precum striurile sau dacă sunt prezente pulsații. La copiii mai mari, abdomenul este de obicei plat, dar la nou-născut un abdomen foarte plat în combinație cu detresa respiratorie poate indica o hernie diafragmatică. Ombilicul, în special la nou-născuți, trebuie evaluat pentru defecte, drenaj sau mase; o mică hernie ombilicală este adesea prezentă și este normală. La nou-născut, o venă ombilicală și două artere ombilicale sunt normale. **La nou-născut, palpația abdomenului poate dezvălui o margine a ficatului la aproximativ 2 cm sub marginea de coastă, un vârf de spline și, folosind o presiune profundă, rinichi.** La copiii mai mari, aceste structuri nu sunt de obicei palpabile decât în patologie. În funcție de istorie, alte mase trebuie privite cu suspiciune pentru o varietate de condiții. Zgomotele intestinale sunt de obicei auzite în tot abdomenul, cu excepția patologiei. La femeile adolescente, abdomenul inferior trebuie palpat pentru mărirea uterului (sarcină).
9. **Genitale:** Examinarea bărbatului pentru dimensiunea și forma penisului, - testiculelor și scrotului este importantă. Trebuie evaluată poziția orificiului uretral. La fetele nou-născute, labiile mari sunt de obicei mari și înconjoară complet labiile mici; organele genitale sunt de obicei foarte pigmentate și umflate, cu un clitoris deosebit de proeminent. O scurgere albă este de obicei prezentă în primele zile de viață și, ocazional, se observă și un lichid cu tentă de sânge. La copiii mici, examinarea organelor genitale poate fi o provocare. Plasarea copilului într-o poziție de picior de broască în timp ce copilul stă în poala părintelui (sau pe masa de examinare) permite adesea vizualizarea cu succes a organelor genitale externe. La fetele mai mari, poziția genunchi-piept oferă o vedere excelentă a organelor genitale externe. La fetele din afara perioadei nou-născute, labiile mici sunt mai mici în comparație cu restul organelor genitale externe, iar mucoasa vaginală este roșie și pare subțire. Himenul, care se află chiar în interiorul introitusului, ar trebui inspectat. Pot fi observate anomalii ale himenului, cum ar fi imperforații sau etichete, secreții vaginale, corpi străini și aderențe labiale. Ar trebui efectuată o examinare cu speculum pentru adolescentele active sexual. Stadializarea Tanner pentru dezvoltarea pubertală ar trebui făcută atât pentru băieți, cât și pentru fete. Herniile inghinale trebuie identificate; normalitatea anusului trebuie confirmată.
10. **Extremități:** pentru toți copiii, trebuie luate în considerare dimensiunea, forma și simetria extremităților; trebuie evaluată forța musculară. Articulațiile pot fi investigate pentru gama de mișcare, căldură, sensibilitate și roșeață. Normalitatea mersului pentru vârstă ar trebui revizuită. Pentru sugari, recunoașterea șoldurilor dislocate este de o importanță critică, deoarece pot rezulta anomalii de creștere pe tot parcursul vieții. Pentru adolescenți,

identificarea scoliozei este importantă pentru a preveni complicațiile debilitante ale acestei afecțiuni. Sportivii necesită evaluarea integrității articulațiilor lor, în special a acelor articulații care vor fi folosite în activități sportive.

11. **Neurologic:** Evaluarea neurologică a copilului mai mare este similară cu cea a adulților. Nivelul de conștiință și orientarea sunt determinate ca punct de plecare. Trebuie evaluați nervii cranieni. Trebuie evaluat sistemul motor (inclusiv puterea, tonusul, coordonarea și mișcările involuntare). Ar trebui revizuite sistemele senzoriale superficiale și profunde și reflexele tendinoase profunde. **La sugarii mai mici pot fi găsite o varietate de reflexe primitive normale (Moro, parașuta, suge, apucare), dar asigurarea că aceste reflexe s-au stins până la vârsta potrivită este la fel de importantă.**

EVALUARE DE LABORATOR

Academia Americană de Pediatrie recomandă efectuarea unor teste de laborator pentru pacienții pediatrici. Aceste teste variază în funcție de vârsta copilului și de factorii de risc.

1. **Screeningul metabolic nou-născutului** se face în toate stările, de obicei după vârsta de 24 de ore, dar testele exacte efectuate variază în funcție de stare. Condițiile pentru care sunt depistate în mod obișnuit includ hipotiroidismul, fenilcetonuria, galactozemia, tipul de hemoglobină și hiperplazia suprarenală. Alte afecțiuni care pot fi evaluate includ boala urinei cu sirop de arțar, homocistinuria, deficitul de biotinidază, fibroza chistică, tirozinemia și toxoplasmoza. Unele state necesită ca un al doilea screening nou-născut să fie efectuat după vârsta de 7 zile.
2. **Nivelurile de hemoglobină sau hematocrit** sunt recomandate pentru sugarii cu risc crescut (în special sugarii prematuri și cei cu greutate mică la naștere), la vârsta de 9 până la 12 luni și anual la toate adolescentele cu menstruație.
3. **Analizele de urină** sunt recomandate la vârsta de 9 până la 12 luni și la vârsta de 5 ani, iar analizele de urină cu tijă pentru leucocite anual pentru adolescenții activi sexual.
4. **Screeningul plumbului** se face, în special în zonele cu risc ridicat, la vârsta de 9 până la 12 luni și din nou la vârsta de 2 ani.
5. **Screeningul colesterolului** se efectuează la pacienții cu risc crescut (cei cu - antecedente familiale pozitive) mai mari de 24 de luni.
6. **Depistarea bolilor cu transmitere sexuală** este efectuată anual la toți pacienții activi sexual.

Alte teste specializate sunt realizate în funcție de vârsta copilului, factorii de risc, plângerea principală și condițiile incluse în diagnosticul diferențial.

PROCEDURI IMAGISTICE

1. **Radiografiile simple** oferă avantajul testării ieftine care dezvăluie vederi globale ale anatomiei. Din păcate, detaliile fine ale organelor nu sunt dezvăluite uneori, necesitând un studiu radiografic suplimentar. Filmele osoase pentru

fractură, filmele toracice pentru pneumonie și filmele abdominale pentru ileus sunt utilizări comune ale acestei modalități.

2. **Ultrasonografia** este o modalitate destul de ieftină care necesită puțină sedare sau deloc și nu prezintă riscuri de radiații. Oferă detalii anatomice și organe bune, dar poate fi dependent de operator. Nu toate organele sunt accesibile ecografiei. Examinările frecvente includ capul pentru hemoragia intraventriculară la prematurul, abdomenul pentru afecțiuni precum stenoza pilorică și rinichii pentru o structură anormală.
3. **Tomografia computerizată (CT)** oferă detalii anatomice și organe bune și este rapidă, dar este destul de costisitoare, poate necesita contrast și implică radiații. Unii copii au nevoie de sedare pentru a finaliza procedura. Acest test este adesea efectuat pe abdomen sau pe cap la victimele traumatismului.
4. **Imagistica prin rezonanță magnetică (RMN)** este costisitoare, dar nu implică radiații. Deoarece este o procedură lentă, sedarea este adesea necesară pentru copiii mai mici, iar contrastul este uneori necesar. Permite un contrast tisular superb în mai multe planuri și imagini anatomice și funcționale excelente. Este frecvent utilizat pentru a oferi detalii asupra creierului la pacienții cu convulsii sau întârziere în dezvoltare sau pentru a oferi detalii de țesut pe o masă situată practic oriunde în corp.
5. **Scanarea nucleară** este moderat costisitoare și invazivă. Oferă informații funcționale (de obicei specifice unui organ), dar oferă detalii anatomice slabe. Radiația este implicată. Utilizările obișnuite includ scanarea oaselor pentru infecție și scanarea renală pentru funcție.

Partea 2. Abordarea rezolvării problemelor clinice

În general, există **patru pași** pentru rezolvarea sistematică a problemelor clinice:

1. Efectuarea diagnosticului
2. Evaluarea severității bolii
3. Realizarea unui tratament bazat pe stadiul bolii
4. În urma răspunsului la tratament

FACEREA DIAGNOSTICULUI

Acest lucru se realizează prin cernerea atentă a bazei de date, analiza bazată pe factorii de risc prezenți și elaborarea unei liste de posibilități (diagnosticul diferențial). Procesul include cunoașterea informațiilor care sunt mai semnificative și care pot fi aruncate. Experiența și cunoștințele din lectură ajută la ghidarea medicului pentru a aborda cele mai importante preocupări.

Un medic bun știe, de asemenea, să pună aceeași întrebare în mai multe moduri diferite și folosind o terminologie diferită, deoarece uneori pacienții vor nega că au fost tratați pentru astm, dar vor răspunde afirmativ la spitalizarea pentru respirație șuierătoare. Un diagnostic poate fi atins prin revizuirea sistematică a fiecărei cauze posibile și citirea despre fiecare boală. Prezentarea pacientului este apoi comparată

cu fiecare dintre aceste posibilități și fie plasată mai sus pe listă ca o potențială etiologie, fie mai jos din cauza frecvenței bolii, a prezentării pacientului sau a altor indicii. Factorii de risc ai unui pacient pot influența probabilitatea unui diagnostic. De obicei, o listă lungă de diagnostice posibile poate fi redusă la două sau trei suspiciuni de top, bazate pe teste cheie de laborator sau imagistice. De exemplu, un adolescent care prezintă febră ca plângere principală poate avea un diagnostic diferențial extins redus la posibilități mult mai puține atunci când istoricul dezvăluie un unchi în casă cu tuse, scădere în greutate și transpirații nocturne, iar examenul fizic arată o frecvență respiratorie crescută, limfadenopatie și trosnituri pulmonare din lobul inferior drept. În acest caz, pacientul are probabil tuberculoză.

EVALUAREA SEVERITĂȚII BOLII

Următorul pas este de a caracteriza severitatea procesului bolii. În astm, acest lucru se face în mod oficial pe baza liniilor directoare promulgate de Institutul Național al Inimii, Plămânilor și Sângelui (NHLBI). Categoriile de astm variază de la ușor intermitent (cel mai puțin sever) la sever persistent (cel mai sever). Pentru unele afecțiuni, cum ar fi sifilisul, stadializarea depinde de durata de timp și urmează de-a lungul istoriei naturale a infecției (adică sifilisul primar, secundar sau terțiar).

TRATAMENT DE REDARE PE BAZA STADIUL BOLII

Multe boli sunt stratificate în funcție de severitate, deoarece prognosticul și tratamentul variază în funcție de severitate. Dacă nici prognosticul, nici tratamentul nu ar fi afectate de stadiul procesului bolii, nu ar avea prea mult sens să subcategorii ceva ca fiind ușor sau sever. De exemplu, astmul bronșic ușor intermitent prezintă un pericol mai mic decât astmul bronșic sever persistent (în special dacă pacientul a fost intubat pentru astm bronșic în trecut). În consecință, în cazul astmului bronșic ușor intermitent, managementul ar fi terapie intermitentă cu agonist Ș cu acțiune scurtă, urmărind orice agravare a bolii în categorii mai grave (boală mai gravă). În contrast, un pacient cu astm bronșic persistent sever ar avea nevoie, în general, de medicamente Ș -agoniste cu acțiune scurtă, precum și de Ș-agoniști cu acțiune prelungită , steroizi inhalatori și potențial steroizi orali.

Grupa A Ș -infecția faringiană streptococică hemolitică („faringite streptococice") este asociată cu complicații, inclusiv glomerulonefrita poststreptococică și febră reumatică. Prezența *streptococului* hemolitic grup A Ș conferă un risc crescut de probleme, dar nici prognosticul, nici tratamentul nu sunt afectate de „mai mult" grup A P -streptococ hemolitic *sau* „mai puțin" grup A P -streptococ hemolitic . Prin urmare, **studentul ar trebui să abordeze noua boală învățând mecanismul, prezentarea clinică, modul în care este stadializată și modul în care tratamentul variază în funcție de stadiu.**

URMA RĂSPUNSUL LA TRATAMENT

Pasul final în abordarea bolii este urmărirea răspunsului pacientului la terapie. **Indiferent de „măsura" de răspuns, aceasta ar trebui înregistrată și monitorizată.** Unele răspunsuri sunt clinice, cum ar fi o modificare a nivelului durerii sau a temperaturii pacientului sau rezultatele examenului pulmonar. În mod evident, elevul trebuie să lucreze pentru a fi mai priceput în obținerea datelor într-un mod imparțial și standardizat. Alți pacienți pot fi urmați de imagistică, cum ar fi scanarea tomografică computerizată (CT) a unui nod retroperitoneal la un pacient care primește chimioterapie pentru neuroblastom sau un marker, cum ar fi numărul de trombocite la un pacient care se recuperează de sindromul Kawasaki. Pentru sifilis, poate fi titrul de reagină rapidă în plasmă (RPR) testul de anticorpi treponemici nespecifici în fiecare lună. Elevul trebuie să știe ce să facă dacă markerul măsurat nu răspunde conform așteptărilor. Următorul pas este de a trata în continuare, sau de a repeta analiza metastatică sau de a continua cu un alt test mai specific?

Partea 3. Abordarea citirii

Elevul trebuie să abordeze lectura diferit față de revizuirea clasică „sistematică" a unei anumite entități de boală. Pacienții prezintă rareori un diagnostic clar ; prin urmare, studentul trebuie să devină abil în aplicarea informațiilor din manual în cadrul clinic. Toată lumea reține mai mult atunci când lectura este efectuată cu un scop. Experiența ne învață că, odată cu citirea, există mai multe întrebări esențiale pe care trebuie să le luați în considerare **gândirea clinic.** Acestea sunt următoarele:

1. Care este diagnosticul cel mai probabil?
2. Care ar trebui să fie următorul tău pas?
3. Care este mecanismul cel mai probabil pentru acest proces?
4. Care sunt factorii de risc pentru această afecțiune?
5. Care sunt complicațiile asociate cu această boală?
6. Care este cea mai bună terapie?

CARE ESTE CEL MAI PROBABIL DIAGNOSTIC?

Stabilirea diagnosticului a fost discutată în secțiunea anterioară. Aceasta este o - sarcină dificilă de încredințat studentului la medicină; cu toate acestea, este problema de bază cu care se va confrunta clinicienii pentru restul carierei lor. O modalitate de a ataca această problemă este de a dezvolta „abordări" standard ale problemelor clinice comune. Este util să memorezi cele mai frecvente cauze ale diferitelor prezentări, cum ar fi „cea mai frecventă cauză a detresei respiratorii ușoare la un nou-născut la termen născut prin operație cezariană este lichidul amniotic reținut (tahipneea tranzitorie a nou-născutului)."

Scenariul clinic ar presupune ceva precum:

"Se observă că un copil de 3 ore are o frecvență respiratorie ușor crescută și retractii subcostale ușoare. Copilul este la termen, mare pentru vârsta de gestație și

s-a născut prin operație cezariană repetată. Sarcina a fost necomplicată. Care este diagnosticul cel mai probabil?"

Fără alte informații de continuat, studentul ar observa că acest copil are detresă respiratorie. Folosind informațiile despre „cea mai frecventă cauză", elevul ar ghici tahipneea tranzitorie a nou-născutului. Dacă, în schimb, „termenul" de vârstă gestațională este schimbat în „preterm la 30 de săptămâni de gestație", se poate adăuga o expresie, cum ar fi:

„Mama nu a primit steroizi profilactici înainte de naștere."

Acum, studentul ar folosi „cea mai frecventă cauză de detresă respiratorie la un copil prematur a cărui mamă nu a primit steroizi prenatali" este deficiența de suprafață (sindromul de detresă respiratorie).

CARE TREBUIE SĂ FIE URMĂTORUL TĂU PAS?

Această întrebare în multe privințe este chiar mai dificilă decât cel mai probabil diagnostic , deoarece informațiile insuficiente pot fi disponibile pentru a face un diagnostic și următorul pas poate fi urmărirea mai multor informații de diagnostic. O altă posibilitate este ca diagnosticul să fie clar, dar următorul pas este stadializarea bolii. În cele din urmă, următorul pas poate fi tratarea. Prin urmare, din datele clinice trebuie făcută o judecată cu privire la cât de departe se află pe drumul:

Faceți diagnosticul Stadiul bolii
Tratați în funcție de stadiul Urmăriți răspunsul

În special, studentul este obișnuit să regurgiteze aceleași informații pe care cineva le-a scris despre o anumită boală, dar nu este priceput să dea următorul pas. Acest talent este învățat în mod optim la pat, într-un mediu de susținere, cu libertatea de a lua presupuneri educate și cu feedback constructiv. Studentul care evaluează un copil în spital ar trebui să treacă prin următorul proces de gândire:

1. Pe baza informațiilor pe care le am, cred că CJ (un copil de 3 luni cu spălare nazală pozitivă cu virus respirator sincițial) are bronșiolită.
2. Nu cred că aceasta este o boală gravă (cum ar fi necesarul semnificativ de oxigen , retractii severe sau retenția de dioxid de carbon la analiza gazelor din sânge). O radiografie toracică nu arată nicio consolidare lobară (cred că acest lucru este important deoarece o consolidare lobară ar sugera o etiologie bacteriană).
3. Prin urmare, tratamentul este îngrijire de susținere cu oxigen suplimentar și fluide intravenoase (IV), după cum este necesar.

4. Doresc sa urmez tratamentul prin evaluarea starii respiratorii a copilului (voi urmari saturatia de oxigen si gradul de retractii), temperatura acestuia si capacitatea sa de a-si mentine hidratarea pe cale orala fara lichide intravenoase. De asemenea, dacă în următoarele zile nu se îmbunătățește sau se înrăutățește, cred că va avea nevoie de o radiografie toracică repetată pentru a evalua dacă are o pneumonie bacteriană în evoluție.

La un pacient similar, atunci când prezentarea clinică nu este atât de clară, poate

cel mai bun „următorul pas” poate fi de natură diagnostică, cum ar fi hemoculturi pentru a determina dacă bacteriemia este prezentă. Aceste informații sunt uneori testate de dictonul, „standardul de aur pentru diagnosticul și tratamentul unei infecții bacteriene este o cultură”.

Uneori, următorul pas este terapeutic.

CARE ESTE MECANISMUL PROBABIL PENTRU ACEST PROCES?

Această întrebare merge mai departe decât solicitarea elevului să pună diagnosticul; de asemenea, cere elevului să înțeleagă mecanismul de bază al procesului. De exemplu, un scenariu clinic poate descrie un copil de 5 ani cu purpură Henoch-Schonlein (HSP) care dezvoltă dureri abdominale și scaune heme pozitive la 1 săptămână după diagnostic. Studentul trebuie mai întâi să diagnosticheze scaunele hem-pozitive asociate cu purpura Henoch-Schonlein, care apar la aproximativ 50% dintre pacienți. Apoi, elevul trebuie să înțeleagă că edemul și afectarea vasculaturii tractului gastrointestinal (GI) pot provoca sângerări împreună cu dureri abdominale colici, uneori progresând spre invaginație. Mecanismul durerii și sângerării este, prin urmare, vasculita care provoacă ganglioni limfatici mezenterici măriți, edem intestinal și hemoragie în intestin. Răspunsurile pe care un student le poate specula, dar nu ar fi la fel de probabil, includ apendicita, gastroenterita bacteriană sau volvulus.

Elevul este sfătuit să învețe mecanismele pentru fiecare proces de boală și nu doar să memoreze o constelație de simptome. Cu alte cuvinte, mai degrabă decât să încerce să memoreze prezentarea clasică a purpurei Henoch Schonlein (erupții cutanate tipice, dureri abdominale și artrită), studentul ar trebui să înțeleagă, de asemenea, că vasculita vaselor mici este de vină. Vasculita determină edem, în principal în zonele dependente, care precede purpura palpabilă. Această vasculită este responsabilă nu numai de edem la nivelul articulațiilor (în principal în zonele dependente, cum ar fi genunchii și gleznele) care provoacă artrita întâlnită la aproximativ două treimi dintre pacienți, ci și de deteriorarea vasculaturii tractului gastrointestinal care duce la dureri abdominale intermitente, colici, care se pot manifesta sub formă de scaune hemo-pozitive sau chiar intussusception.

CARE SUNT FACTORII DE RISC PENTRU ACEASTA STARE?

Înțelegerea factorilor de risc ajută la stabilirea diagnosticului și la interpretarea rezultatelor testelor. De exemplu, înțelegerea analizei factorilor de risc poate ajuta la gestionarea unui copil de 1 an cu anemie găsită la screening-ul de rutină. Dacă copilul nu a avut factori de risc pentru otrăvirea cu plumb sau talasemie, medicul poate alege să trateze cu fier suplimentar, deoarece probabilitatea unei patologii mai grave este scăzută. Pe de altă parte, dacă același copil de 1 an era un imigrant recent dintr-o zonă endemică, locuia într-o casă mai veche cu vopsea decojită, avea un tată care lucra la o fabrică de topire a bateriilor și mânca mâncare din ceramică nesmălțuită, un practicant ar trebui să diagnosticheze otrăvirea cu plumb până la proba contrarie. Medicul poate dori să obțină un nivel seric de plumb, o

hemoleucogramă completă (CBC) cu diferențial (căutând stip pling bazofil) și să evalueze temeinic copilul pentru întârzierea dezvoltării. Astfel, numărul de factori de risc ajută la clasificarea probabilității unui proces de boală.

CARE SUNT COMPLICAȚIILE ASOCIATE CU ACEASTĂ BOALA?

Un clinician trebuie să înțeleagă complicațiile unei boli, astfel încât pacientul să poată fi monitorizat. Uneori, studentul va trebui să pună diagnosticul din indicii clinice și apoi să aplice cunoștințele sale despre sechelele procesului patologic. De exemplu, un copil diagnosticat cu febră mare, erupții cutanate, limfadenopatie și modificări orale și conjunctivale este diagnosticat cu sindrom Kawasaki. Complicațiile acestei afecțiuni includ artrita, vasculita arterelor de dimensiuni medii, hidropsul vezicii biliare, uretrita și menina aseptică . Înțelegerea tipurilor de complicații ajută clinicianul să evalueze pacientul. De exemplu, o complicație care pune viața în pericol a sindromului Kawasaki este anevrismul arterei coronare și tromboza. **Prezentarea clinică în faza subacută este descuamarea, trombocitoza și dezvoltarea anevrismelor coronariene cu risc crescut de moarte subită.** Terapia adecvată este imunoglobulina intravenoasă în faza acută și aspirina în doză mare cât mai curând posibil după ce se pune diagnosticul. Nerecunoașterea riscului de anevrism de arteră coronară și terapia adecvată pentru tromboză poate duce la moartea pacientului. Elevii aplică aceste informații atunci când văd în runde un pacient cu sindrom Kawasaki și monitorizează pentru noi sufluri, trombocitoză , miocardită și dezvoltarea anevrismelor arterei coronare. Clinicianul comunică echipei pentru a urmări pacientul pentru oricare dintre aceste semne sau simptome, astfel încât să se poată lua în considerare terapia adecvată.

CARE ESTE CEA MAI BUNA TERAPIE?

Aceasta este poate cea mai dificilă întrebare, nu numai pentru că clinicianul trebuie să ajungă la diagnosticul corect și să evalueze severitatea afecțiunii, ci și pentru că trebuie să cântărească situația pentru a ajunge la intervenția adecvată. Studentul nu trebuie neapărat să memoreze dozele exacte, dar medicația, calea de livrare și posibilele complicații sunt importante. Este important ca studentul să verbalizeze diagnosticul și rațiunea terapiei. O eroare obișnuită este ca studentul să „sare la un tratament", aproape ca o presupunere aleatorie și, prin urmare, să primească un feedback „corect sau greșit". De fapt, presupunerea elevului poate fi corectă, dar pentru un motiv greșit; dimpotrivă, răspunsul poate fi unul foarte rezonabil, cu o singură mică eroare de gândire. În schimb, este esențial să oferiți pașii, astfel încât să poată fi oferit feedback pentru fiecare pas.

De exemplu, care este cea mai bună terapie pentru o adolescentă de 15 ani activă sexual, cu acnee chistică severă? Modul incorect de răspuns este ca clinicianul să scoată „Accutane". Mai degrabă, studentul ar trebui să o motiveze după cum urmează:

"Acneea severă, chistică poate fi tratată cu o varietate de modalități. Efectele

secundare ale medicamentelor trebuie luate în considerare la o adolescentă activă sexual, care prezintă un risc statistic ridicat de sarcină. Accutane provoacă malformații congenitale severe și este absolut contraindicată în sarcină. Prin urmare, cel mai bun tratament pentru această adolescentă poate fi o combinație de antibiotice orale cu șansă mult mai mică și o combinație de antibiotice orale cu șanse mult mai scăzute.

REFERINȚE

Athreya BH, Silverman BK. *Diagnosticul Fizic Pediatric.* Norwalk, CT: Appleton Century-Crofts; 1985.

Barness LA. *Manual de Diagnostic Fizic Pediatric.* St. Louis, MO: Mosby-Year Book; 1991.

Barness LA. Istoricul pediatric și examenul fizic. În: McMillan JA, DeAngelis CD, Feigin RD, Warshaw JB, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott, Williams & Wilkins; 2006:39-51.

Haller JO, Slovis TL. *Radiologie pediatrică.* Berlin, Germania: Springer; 1995.

SECȚIUNE II

Cazuri clinice

Această pagină a fost lăsată goală în mod intenționat

Cazul 1

O mamă își aduce copilul de 12 luni, un pacient nou pentru clinica dumneavoastră, pentru o vizită de bine. Copilul pare a fi mic pentru vârsta ei. Greutatea ei este sub a 5-a percentila pe curbele de creștere standardizate (a 50-a percentila pentru un copil de 8 luni), lungimea ei este la a 25-a percentila, iar circumferința capului este la a 50-a percentila. Semnele ei vitale și examinarea ei sunt normale.

- Care este următorul pas în managementul acestui pacient?
- Care este diagnosticul cel mai probabil?
- Care este următorul pas în evaluare?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 1 :

Eșecul de a prospera

Rezumat: O fetiță de 12 luni are o creștere slabă în greutate, dar nu se constată etiologie la examen.

- **Următorul pas:** adunați mai multe informații, inclusiv nașterea, istoricul medical, familial, social și de dezvoltare. Un istoric alimentar este deosebit de important.
- **Cel mai probabil diagnostic:** Eșecul de a prospera (FTT), cel mai probabil „nonorganic" în etiologie.
- **Următorul pas în evaluare:** teste limitate de laborator pentru a identifica cauzele organice ale FTT, consiliere alimentară și vizite frecvente la cabinet pentru a evalua creșterea în greutate.

ANALIZĂ

Obiective

1. Cunoașteți indiciile istorice necesare pentru a recunoaște FTT organic și nonorganic.
2. Înțelegeți utilizarea adecvată a laboratorului la un copil sănătos cu FTT.
3. Apreciați tratamentul și urmărirea unui copil cu FTT neorganic.

Considerații

Modelul de creștere al acestui pacient (creștere inadecvată în greutate, întârziere potențial modestă în lungime și economisire a circumferinței capului) sugerează FTT, cel mai probabil neorganic, având în vedere că examinarea este normală. Un diagnostic FTT non-organic se face după excluderea etiologiilor organice și, după ce se asigură o nutriție adecvată și un mediu adecvat, creșterea se reia în mod normal după ce este demonstrată creșterea de recuperare. Manevrele diagnostice și terapeutice care vizează cauze organice sunt adecvate atunci când sunt susținute de anamneză (prematuritate , infecție maternă) sau de examen (splină mărită, întârziere semnificativă a dezvoltării). Deși FTT organic și neorganic pot apărea simultan, încercările de diferențiere a celor două forme sunt utile deoarece evaluarea, tratamentul și urmărirea pot fi foarte diferite.

Notă: Dacă același medic ar fi urmărit acest pacient încă de la naștere sau ar fi avut înregistrări anterioare de la furnizorul anterior de asistență medicală, s-ar fi putut produce depistarea mai devreme a FTT și a potențialei sale etiologie cu intervenție rapidă. De exemplu, pacienții cu un aport caloric scăzut de obicei nu reușesc să câștige în greutate, dar își mențin lungimea și circumferința capului. Pe măsură ce alimentația rămâne slabă, lungimea este afectată și apoi circumferința capului.

ABORDAREA LA

Eșecul de a prospera

DEFINIȚII

Eșecul de a prospera (FTT): Un semn fizic, nu un diagnostic final. Este suspectată atunci când creșterea este sub a treia sau a cincea percentile sau depășește mai mult de două percentile majore de creștere într-un interval de timp scurt. Se observă de obicei la copiii mai mici de 5 ani a căror creștere fizică este semnificativ mai mică decât cea a semenilor lor.

FTT NEORGANIC (PSIHOSOCIAL): Creștere slabă fără etiologie medicală . FTT neorganic este adesea legat de sărăcie sau de interacțiunea deficitară între îngrijitor și copil. Reprezintă o treime până la jumătate din cazurile de FTT identificate în instituțiile de îngrijire terțiară și aproape toate cazurile din instituțiile de îngrijire primară.

FTT ORGANICE: creștere slabă cauzată de o afecțiune medicală subiacentă, cum ar fi boala inflamatorie intestinală, boala renală sau afecțiunile cardiace congenitale.

ABORDAREA CLINICĂ

Obiectivele anamnezei, examinării fizice și testelor de laborator sunt de a stabili dacă îngrijitorul copilului furnizează suficiente calorii, dacă copilul consumă suficiente calorii și dacă copilul este capabil să folosească caloriile pentru creștere. Identificarea factorului care este sursa probabilă a problemei ajută la ghidarea managementului.

Diagnostic

Istoricul și examenul fizic sunt cele mai importante instrumente într-o evaluare FTT. Un istoric alimentar poate oferi indicii importante pentru a identifica o etiologie. Trebuie înregistrate tipul de lapte (sân sau biberon) și frecvența și calitatea hrănirii, evacuarea, vărsăturile și scaunul. Laptele utilizat (formulă comercială sau de casă) și procesul de amestecare (pentru a asigura o diluare adecvată) trebuie revizuite (adăugarea prea multă apă la formula praf are ca rezultat o nutriție inadecvată). Cantitatea și tipul de sucuri și alimente solide trebuie notate pentru copiii mai mari. Aversiunile alimentare semnificative ar putea sugera suferința gastrică de malabsorbție. Un jurnal alimentar de două săptămâni (părintele notează toate alimentele oferite și luate de copil) și orice simptome asociate de transpirație, sufocare, cianoză, dificultăți de supt și altele asemenea pot fi utile.

Sarcina și antecedentele neonatale timpurii pot dezvălui infecția maternă, depresia, consumul de droguri, întârzierea creșterii intrauterine, prematuritatea sau alte afecțiuni cronice neonatale. Când copiii suspectați de a avea TTF sunt văzuți în familii ai căror membri sunt genetic mici sau cu o creștere lentă

istoric (întârziere constituțională), copiii afectați sunt de obicei normali și nu necesită o evaluare exhaustivă. În schimb, un istoric familial de boală ereditară

asociată cu o creștere slabă (fibroză chistică) ar trebui evaluat mai pe larg. Deoarece TTF neorganic este asociat mai frecvent cu sărăcia, o istorie socială este adesea utilă. Aranjamentele de locuit ale copilului, inclusiv îngrijitorii primari și secundari, tipul de locuință, situația financiară și profesională a îngrijitorului, sprijinul social al familiei și stresul neobișnuit (cum ar fi abuzul conjugal) ar trebui revizuite. În timp ce colectează istoricul, clinicianul poate observa interacțiuni neobișnuite între îngrijitor și copil.

Toate sistemele de organe ale corpului pot adăposti o cauză pentru FIT organic (Tabelul 1-1). **Starea de dezvoltare (posibil întârziată în FTT organic și neorganic) necesită evaluare.** Copiii cu Fid' non-organic pot demonstra o chelie occipitală din cauza stării întinse în pat și eșecul de a atinge etapele de dezvoltare adecvate ca urmare a lipsei de stimulare a părinților; pot fi dezinteresați de mediul lor; poate evita contactul vizual, zâmbetul sau vocalizarea; și poate să nu răspundă bine încercărilor materne de alinare. Copiii cu unele tipuri de FTT organice (acidoză tubulară renală) și cele mai multe FTT neorganice arată „recuperare" în etapele de dezvoltare cu terapia de succes. În timpul examinării (în special a sugarilor mai mici) **clinicianul poate observa o hrănire, care poate oferi indicii asupra problemelor de interacțiune dintre mamă și copil sau asupra problemelor fizice** (paralizie cerebrală, dificultăți motorii sau la înghițire orală, despicătură de palat).

Istoricul sau examinarea care sugerează FTT organic direcționează evaluarea de laborator și radiologică. În cele mai multe cazuri, rezultatele stării nou-născutului

Tabelul 1-1 CAUZELE MAJORE ALE CREȘTERII INADECVATE ÎN GREUTATE

Aport caloric inadecvat
- Lipsa poftei de mâncare: depresie, boală cronică
- Dificultăți de ingestie: tulburări de hrănire, tulburări neurologice (paralizie cerebrală), anomalii cranio-faciale, sindroame genetice, fistulă traheoesofagiană
- Indisponibilitatea hranei: neglijență, hrană necorespunzătoare vârstei, volum insuficient de hrană Potențial de creștere alterat
- Insultă prenatală, anomalii cromozomiale, tulburări endocrine

Pierderea calorică
- Emeză: tulburări ale tractului intestinal, medicamente, toxine, patologia SNC
- Malabsorbție: boală gastrointestinală (atrezie biliară, boala celiacă), boală inflamatorie intestinală, infecții, toxine
- Pierderi renale: diabet, acidoză tubulară renală

Creșterea necesarului de calorii
- Metabolism crescut: boli cardiace congenitale, boli respiratorii cronice, neoplasme, infecții cronice, hipertiroidism
- Utilizarea defectuoasă a caloriilor: tulburări metabolice, acidoză tubulară renală

Abrevieri: SNC, sistem nervos central; GI, gastrointestinal. ecranul sunt critice. Un copil cu fibroză chistică în familie necesită clorură de transpirație sau teste genetice. Un copil cu un

suflu sistolic puternic și aspru și pulsuri limită merită o radiografie toracică, o electrocardiogramă (ECG) și, probabil, o ecocardiogramă și un consult de cardiologie. Majoritatea copiilor FTT au puține sau deloc semne. Astfel, evaluarea de laborator se limitează de obicei la câteva teste de screening: o hemoleucogramă completă (CBC), nivelul de plumb (în special pentru pacienții din clasele socio-economice inferioare sau din orașe cu o prevalență mare a plumbului), analize de urină și cultură și niveluri de electroliți seric (inclusiv calciu, azot ureic din sânge [BUN] și creatinina). Pot fi, de asemenea, indicate un test cutanat pentru tuberculoză și testarea virusului imunodeficienței umane. Anomaliile la testele de screening sunt urmărite mai pe larg.

Tratament și urmărire

Tratamentul și urmărirea pentru FTT organic sunt specifice bolii. Pacienții cu FTT neorganic sunt gestionați cu un aport alimentar îmbunătățit, urmărire atentă și atenție la problemele psihosociale.

Sugarii sănătoși în primul an de viață necesită aproximativ 120 kcal/kg/zi de nutriție și aproximativ 100 kcal/kg/zi după aceea; Copiii FTT au nevoie de o suplimentare de 50% până la 100% pentru a asigura o creștere adecvată. O rutină la masă este importantă. Familiile ar trebui să mănânce împreună într-un mediu care nu distrag atenția (televizorul oprit!), mesele care durează între 20 și 30 de minute. Alimentele solide sunt oferite înaintea lichidelor; copiii nu sunt hrăniți forțat. Băuturile scăzute în calorii, sucurile și apa sunt limitate; Sunt încurajate alimentele bogate în calorii adecvate vârstei (lapte integral, brânză, fructe uscate, unt de arahide). Formulele care conțin mai mult de 20 cal/oz pot fi necesare pentru copiii mai mici, iar suplimentele bogate în calorii (PediaSure sau Ensure) pot fi necesare pentru copiii mai mari . Sunt indicate vizitele frecvente la cabinet sau la domiciliu pentru a asigura cresterea in greutate. În unele cazuri, este necesară spitalizarea unui copil FTT; astfel de sugari au adesea o creștere rapidă în greutate, susținând diagnosticul de FTT non-organic.

Tratamentul FTT non-organic necesită nu numai furnizarea de calorii crescute, ci și atenție la problemele psihosociale care contribuie. Este posibil să fie necesară trimiterea către serviciile comunitare (Programul Femei, Sugari și Copii [WIC], Programul de timbre alimentare și băncile locale de alimente). Ajutorul îngrijitorilor sub formă de pregătire profesională, prevenirea abuzului de substanțe și fizice, cursuri pentru părinți și psihoterapie poate fi disponibil prin programe comunitare. Copiii mai mari și familiile lor pot beneficia de intervenția timpurie a copilăriei și de programele Head Start.

Unii copii cu FTT organic au și FTT nonorganic. De exemplu, un copil prematur cu nevoi speciale în creștere slabă prezintă un risc crescut de TTF neorganic supraimpus din cauza problemelor psihosociale, cum ar fi legătura slabă cu familia în timpul unei șederi prelungite la spital. În astfel de cazuri, îngrijirea pentru cauzele organice este coordonată cu încercările de a exclude FTT neorganic.

Întrebări de înțelegere

1.1 Părinții își aduc fiul de 6 luni să te vadă. El este simetric mai mic decât percentila a cincea pentru înălțime, greutate și circumferință a capului . S-a născut la 30 de săptămâni de gestație și a cântărit 1000 g. Era o sarcină planificată, iar cursul prenatal al mamei sale a fost fără evenimente până când un accident de mașină a inițiat travaliul. A fost ventilat timp de 3 zile în secția de terapie intensivă (UTI), dar în rest s-a descurcat bine fără probleme în curs. A fost externat la 8 saptamani de viata. Care dintre următoarele este cea mai probabilă explicație pentru dimensiunea lui mică?

A. Anomalii cromozomiale
B. Malnutriție proteico-calorică
C. Creșterea normală a sugarului ex-premie
D. Malabsorbție secundară sindromului intestinului scurt
E. Hipotiroidismul congenital

1.2 Se observă că un copil de 13 luni se află la a 25-a percentila pentru greutate, a 10-a percentila pentru înălțime și mai puțin de a 5-a percentila pentru circumferința capului. S-a născut la termen. S-a observat că ea avea un cap mic la naștere, că a fost întârziată în dezvoltare de-a lungul vieții și că a necesitat o operație de cataractă la scurt timp după naștere. În prezent, ia fenobarbital pentru convulsii. Care dintre următoarele ar explica cel mai probabil dimensiunea mică a acestui copil?

A. Infecția congenitală cu citomegalovirus (CMV).
B. sindromul Down
C. Boala de depozitare a glicogenului tip II
D. Hipotiroidismul congenital
E. Craniofaringiom

1.3 Un băiat de 2 ani a fost puțin mai mic decât percentila 50 pentru greutate, înălțime și circumferința capului, dar în ultimele 6 luni a scăzut cu puțin mai puțin decât percentila 25 pentru greutate. Sarcina a fost normală, dezvoltarea lui este cea așteptată, iar familia nu raportează probleme psihosociale. Mama spune că acum este un mâncător captivant (dorește doar macaroane și brânză la toate mesele), dar insistă ca el să mănânce o varietate de alimente. Mesele sunt marcate de multă frustrare pentru toată lumea. Examinarea lui este normală. Care dintre următoarele este cel mai bun pas următor în îngrijirea lui?

A. Testarea clorurii de transpirație
B. Examinarea ochilor pentru hemoragii retiniene
C. Asigurarea și consilierea familiei cu privire la stadiul normal de dezvoltare al copilăriei
D. Testarea scaunului pentru paraziți
E. Imagistica prin rezonanță magnetică (RMN) a creierului

1.4 Un copil de 4 luni are o creștere slabă în greutate. Greutatea ei actuală este mai mică decât percentila a 5-a, înălțimea aproximativă a percentila a 10-a

și circumferința capului la percentila a 50-a. Sarcina planificată a rezultat într-o naștere normală, spontană, vaginală; mama și copilul au fost externați după o spitalizare de 48 de ore. Hrănirea se face prin sân și biberon ; cantitatea pare suficienta. Copilul nu a avut nicio boală. Examenul este neremarcabil cu excepția dimensiunii mici a copilului. Laboratorul de screening arată că hemoglobina și hematocritul sunt de 11 mg/dL și, respectiv, 33%, cu un număr de trombocite de 198.000/ ^{mm3} . Nivelurile serice ale electroliților sunt sodiu 140, clorură 105, potasiu 3,5, bicarbonat 17, azot ureic din sânge 15 și creatinina 0,3. Testele funcției hepatice sunt normale. Analiza urinei relevă un pH de 8 cu celule epiteliale ocazionale, dar fără celule albe din sânge, bacterii, proteine, cetone sau substanțe reducătoare. Care dintre următoarele este cea mai potrivită terapie pentru acest copil?

A. Transfuzie cu celule roșii din sânge (PRBC)
B. Infuzie intravenoasă (IV) de clorură de potasiu
C. Analiza clorurii de transpirație
D. Determinarea hormonului de creștere
E. Suplimentare orală cu bicarbonat

RĂSPUNSURI

1.1 **C.** Greutatea preconizată față de vârstă trebuie modificată pentru un copil prematur. În mod similar, creșterea copiilor cu sindrom Down sau Turner diferă de cea a altor copii. Astfel, utilizarea unei curbe de creștere adecvate este primordială. Pentru copilul în cauză, creșterea în greutate ar trebui să urmeze sau să o depășească pe cea a sugarilor la termen. Pentru acest copil prematur, atunci când parametrii săi sunt reprezentați pe o „diagramă de creștere primară", este dezvăluită creșterea normală.

1.2 **A.** Întârzierea dezvoltării, întârzierea creșterii intrauterine (inclusiv microcefalie), cataracta, convulsii, hepatosplenomegalia, icterul neonatal prelungit și purpura la naștere sunt în concordanță cu o infecție congenitală cu citomegalovirus (CMV) sau toxoplasmoză . Densitățile cerebrale calcificate ale CMV sunt de obicei găsite într-un model periventricular; în toxoplasmoză, ele se găsesc împrăștiate în tot cortexul.

1.3 **C.** Copiii cu vârsta cuprinsă între 18 și 30 de luni devin adesea „pretențioși la mâncare". Rata lor de creștere poate încetini, iar perioada poate fi supărătoare pentru familii. Consilierea calmă a părinților pentru a oferi nutriție, a evita „hrănirea forțată" și a evita oferirea de gustări este de obicei eficientă. Este necesară o urmărire atentă.

1.4 **E.** Pacientul are dovezi de acidoză tubulară renală (probabil tubular distal), o cauză bine descrisă a FTT. După confirmarea constatărilor, este de așteptat ca suplimentarea orală cu bicarbonat să corecteze nivelul crescut de clorură, nivelurile scăzute de bicarbonat și potasiu (deși pot fi necesare suplimente de potasiu) și creșterea slabă.

Perle clinice

- În Statele Unite, eșecul psihosocial de a prospera este mai frecvent decât eșecul organic de a prospera; este adesea asociată cu sărăcia sau cu interacțiunea slabă dintre părinți și copii.
- Testele de screening de laborator ieftine, consilierea alimentară și observarea atentă a modificărilor de greutate sunt primii pași adecvați pentru majoritatea sugarilor cu aspect sănătos, cu eșec de a se dezvolta.
- Eșecul organic de a se dezvolta poate fi asociat cu anomalii ale oricărui sistem de organe. Indicii din istorie, examinări sau teste de laborator de screening ajută la identificarea sistemelor de organe afectate.
- Până la o treime dintre pacienții cu eșec psihosocial de a se dezvolta au întârziere de dezvoltare, precum și probleme sociale și emoționale.
- Pacienții cu acidoză tubulară renală, o cauză comună a insuficienței organice de a prospera, pot avea defecte tubulare proximale (tip 2) cauzate de afectarea - reabsorbției tubulare a bicarbonatului sau defecte tubulare distale (tip 1) cauzate de secreția afectată de ioni de hidrogen. Tipul 4 este, de asemenea, o problemă a tubului distal asociată cu amoniageneza afectată.

REFERINȚE

Bauchner H. Eșecul de a prospera. În: Kleigman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:184-187.

Chiang ML, Hill LL. Acidoza tubulara renala. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:1886-1892.

Dell KM, Avner ED. Acidoza tubulara renala. În: Kleigman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie* . a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:2197-2202.

Kirkland RT. Eșecul de a prospera. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:900-906.

Leleiko NS, Horowitz M. Stări de deficit nutrițional. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:1336-1337.

McLeod R, Remington JS. Toxoplasmoza *(Toxoplasma gondii).* În: Kleigman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:1486-1495.

Overby KJ. Supravegherea sănătății pediatrice. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill, 2003:7-12.

Raszka WV. Toxoplasmoza neonatala. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins, 2006:530-532.

Sanchez PJ, Siegel JD. Citomegalovirus. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:511-516.

Stagno S. Citomegalovirus. În: Kleigman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie* . a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007: 1377-1379.

Această pagină a fost lăsată goală în mod intenționat

Cazul 2

Un adolescent sănătos de 16 ani sosește la biroul dumneavoastră cu părinții săi , care sunt îngrijorați de istoria lui de câteva luni de comportament neregulat. Uneori are mult mai multă energie, scăderea poftei de mâncare și mai puțină nevoie de somn decât de obicei; alteori doarme necontenit si este letargic. Se descurcă prost la școală. Aseară el părea îmbujorat și agitat, avea pupilele dilatate și s-a plâns că „oamenii au vrut să-l prindă". Familia notează că a sărit ocazional la școală și raportează fără tragere de inimă că a fost arestat pentru furt cu două săptămâni în urmă. Știți că este sănătos și anterior a fost un elev excelent. Astăzi pare normal.

- Care este diagnosticul cel mai probabil?
- Care este următorul pas în evaluare?
- Ce este evaluarea și terapia pe termen lung?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 2 :

Abuzul de substanțe la adolescenți

Rezumat: Un adolescent de 16 ani anterior sănătos, cu modificări recente de comportament și performanță școlară în scădere.

> **Cel mai probabil diagnostic:** Abuz de droguri (probabil cocaină, posibil amfetamine).

> **Următorii pași în evaluare:** anamneză, examinare, depistare a drogurilor din urină și screening pentru alte consecințe asociate frecvent abuzului de droguri (infectii cu transmitere sexuală [ITS], hepatită).

> **Evaluare și terapie pe termen lung:** Abordare triplă: (1) program de detoxifiere, (2) urmărire cu sisteme de sprijin psihosocial adecvate pentru dezvoltare și (3) posibilă asistență pe termen lung cu un profesionist instruit în gestionarea abuzului de substanțe.

ANALIZĂ

Obiective

1. Aflați modelul de comportament întâlnit în rândul adolescenților care consumă droguri.
2. Cunoașteți semnele și simptomele celor mai comune droguri de abuz.
3. Înțelegeți abordarea generală a terapiei pentru un adolescent care abuzează de droguri.

Considerații

Rareori, o tumoare pe creier ar putea explica un adolescent cu un nou debut de schimbări de comportament. **În general, totuși, comportamentul de absență, depresia sau scăderea notelor unui adolescent este mai frecvent asociat cu - abuzul de substanțe.** Un istoric psihiatric nediagnosticat anterior (manie sau boală bipolară), de asemenea, trebuie luat în considerare. Anamneza, antecedentele familiale, examenul fizic (în special porțiunile neurologice și psihologice) și un laborator de screening vor ajuta la furnizarea de claritate. Informațiile pot veni de la pacient, familia acestuia sau de la alte părți interesate (profesori, antrenori și prieteni). Interogarea directă a adolescentului cu privire la abuzul de substanțe este adecvată în timpul vizitelor de rutină la sănătate sau atunci când semnele și simptomele sugerează abuz.

ABORDAREA LA
Adolescentul care consumă abuz de substanțe

DEFINIȚII

ABUZUL DE SUBSTANȚE: Consumul de alcool sau alte droguri care duce la deficiențe sau stres, provocând eșecul obligațiilor școlare sau de muncă, vătămare fizică, probleme legale legate de substanțe sau consum continuu în ciuda consecințelor sociale sau interpersonale rezultate din efectele drogului.
DEPENDENȚĂ DE SUBSTANȚE: Consumul de alcool și alte droguri, care provoacă pierderea controlului în cazul utilizării continue (toleranță care necesită doze mai mari sau retragere atunci când este întrerupt), constrângere de a obține și utiliza drogul și utilizarea continuă în ciuda consecințelor negative persistente sau recurente.

ABORDAREA CLINICĂ

Experimentarea cu alcool și alte droguri este comună în rândul adolescenților; unii consideră această experimentare „normală". Alții susțin că trebuie evitat deoarece abuzul de substanțe este adesea o cauză a morbidității și mortalității adolescenților (omucidere, sinucidere și răni neintenționate). În toate cazurile, un furnizor de servicii medicale este responsabil pentru discutarea faptelor despre alcool și droguri în încercarea de a reduce riscul de vătămare al adolescentului și pentru identificarea celor care necesită intervenție.

Copiii expuși riscului de consum de droguri includ cei cu probleme semnificative de comportament , dificultăți de învățare și funcționare familială afectată. Țigările și alcoolul sunt cele mai frecvent utilizate medicamente; marijuana este cel mai frecvent consumat drog ilicit. Unii adolescenți abuzează de produse de uz casnic obișnuite (inhalarea de lipici sau aerosoli); alții abuzează de medicamentele unui frate (metilfenidat, care este adesea pufnit cu cocaină).

Pediatrii pot întreba despre consumul de alcool sau droguri în timpul examenului anual de sănătate al adolescentului sau atunci când un adolescent prezintă dovezi de abuz de substanțe. Întrebările directe pot identifica consumul de droguri sau alcool și efectul acestora asupra performanței școlare, relațiilor de familie și interacțiunilor cu colegii. În cazul în care sunt identificate probleme, este justificat un interviu pentru a determina gradul de consum de droguri (experimentare, abuz sau dependență).

Indiciile istorice ale abuzului de droguri includ schimbări semnificative de comportament acasă, o scădere a performanței la școală sau la locul de muncă sau implicarea în fața legii. O incidență crescută a **rănilor intenționate sau accidentale** poate fi legată de alcool sau droguri. Activitățile de asumare a riscurilor (schimbarea sexului în schimbul drogurilor, conducerea cu deficiențe) pot fi deosebit de grave și pot sugera probleme grave cu consumul de droguri. Consumatorii de alcool sau alte droguri au de obicei o examinare normală, mai ales dacă consumul nu a fost recent. Urmele de ac și leziunile mucoasei nazale sunt

rareori găsite.

Un adolescent cu consum recent de alcool sau droguri poate prezenta o varietate de constatări (Tabelul 2-1). Un screening de droguri din urină (UDS) poate fi util pentru a evalua

Tabelul 2-1 CARACTERISTICILE CLINICE ALE ABUZULUI DE SUBSTANȚE

AGENT	SEMNE ȘI SIMPTOME	TIMPUL DE RETENȚIE ÎN SCOPURI DE DESCRIERE A URINĂ
Alcool	Euforie, amețeală, tulburări de memorie pe termen scurt, vorbărie, vasodilatație și, la niveluri serice ridicate, depresie respiratorie	7-10 h (sânge) sau 10-13 ore (urină)
Marijuana	Euforie și euforie, afectarea memoriei pe termen scurt, denaturarea percepției timpului, îndeplinirea slabă a sarcinilor care necesită concentrare (cum ar fi conducerea) și pierderea judecății	3-10 zile pentru utilizatorii ocazionali sau până la 2 luni pentru utilizatorii cronici
Cocaină	Euforie, activitate motorie crescută, scăderea oboselii, pupile dilatate, tahicardie, hipertensiune arterială și hipertermie; uneori asociat cu ideație paranoidă; descoperirile fizice pot include modificări ale mucoasei nazale	2-4 d
Metamfetamina și metilendioximetanfetamina (ecstasy)	Euforie, conștientizare senzuală crescută, energie psihică și emoțională crescută, greață, scrâșnirea dinților, vedere încețoșată, strângerea maxilarelor, anxietate, atacuri de panică și psihoză	2 d
Opiacee, inclusiv heroină, morfină și codeină	Euforie, scăderea senzației de durere, pupile precise, hipotermie, vasodilatație și posibilă depresie respiratorie; descoperirile fizice pot include urme de ac peste vene	2 d
Fenciclidina (PCP)	Euforie, nistagmus, ataxie și labilitate emoțională; halucinații care afectează imaginea corporală care pot duce la reacții de panică, dezorientare, hipersalivație și limbaj abuziv	8 d

Tabelul 2-1 CARACTERISTICILE CLINICE ALE ABUZULUI DE SUBSTANȚE (CONTINUARE)

AGENT	SEMNE ȘI SIMPTOME	TIMPUL DE RETENȚIE ÎN SCOPURI DE DESCRIERE A URINĂ
Barbituricele	Sedare, pupile punctuale, hipotensiune arterială, bradicardie, hipotermie, hiporeflexie, precum și depresie a sistemului nervos central și respirator	1 d pentru agenți cu acțiune scurtă; 2-3 săptămâni pentru agenți cu acțiune prelungită

adolescent care (1) prezintă simptome psihiatrice, (2) are semne și simptome atribuite în mod obișnuit drogurilor sau alcoolului, (3) este într-un accident grav sau (4) face parte dintr-un program de monitorizare a recuperării. **O încercare de a obține permisiunea adolescentului și de a păstra confidențialitatea este primordială.**

Tratamentul problemelor acute care pun viața în pericol legate de consumul de alcool sau droguri urmează **ABC-urile** îngrijirii de urgență: gestionați căile **respiratorii** , controlați **respirația** și evaluați **circulația** . Apoi, tratamentul este îndreptat către agentul ofensator (dacă este cunoscut). După stabilizare, se elaborează un plan de tratament. Pentru unii, programele de spitalizare care perturbă consumul de droguri permit continuarea terapiei în ambulatoriu. Pentru alții, un program intensiv de terapie în ambulatoriu poate fi inițiat pentru a ajuta la dezvoltarea unui stil de viață fără medicamente. Expertiza necesară pentru a ajuta un adolescent prin aceste schimbări depășește adesea expertiza unui medic pediatru general. Asistența cu această problemă cronică din partea profesioniștilor din domeniul sănătății calificați într-un cadru adecvat pentru dezvoltare poate maximiza rezultatul. Furnizorii de îngrijire primară pot, totuși, să ajute familiile să găsească resurse comunitare adecvate.

Întrebări de înțelegere

2.1 Un tânăr de 14 ani are ataxie. Este adus la serviciul local de urgență , unde pare euforic, labil emoțional și puțin dezorientat . Are nistagmus și hipersalivație. Mulți observă limbajul lui abuziv. Care dintre următorii agenți este cel mai probabil responsabil pentru starea sa?

A. Alcool
B. Amfetamine
C. Barbituricele
D. Cocaină

E. Fenciclidina (PCP)

2.2 Părinții își aduc fiica de 16 ani pentru un control „copilul bine". Arată normal la examinare. Ca parte a îngrijirii dumneavoastră de rutină, planificați o analiză de urină. Tatăl te trage deoparte și îți cere să-i faci în secret un test de urine pentru droguri (UDS) fiicei lui. Care dintre următoarele este cea mai potrivită cale de acțiune?

A. Explorați motivele solicitării împreună cu părinții și adolescentul și efectuați o UDS cu permisiunea adolescentului, dacă istoricul o justifică.
B. Efectuați UDS așa cum ați solicitat, dar familia și fata să se întoarcă pentru rezultate.
C. Efectuați UDS-ul în modul solicitat.
D. Trimiteți adolescentul la un psihiatru pentru o evaluare ulterioară.
E. Spuneți familiei să aducă adolescentul înapoi pentru un UDS atunci când prezintă semne sau simptome precum euforie sau ataxie.

2.3 Un bărbat adolescent anterior sănătos are o istorie de 3 luni de dureri de cap în creștere, vedere încețoșată și modificări de personalitate. Anterior, el a recunoscut experimentele cu marijuana acum mai bine de 1 an. La examinare, este un tânăr de 17 ani sănătos, cu aspect atletic, cu amplitudine de mișcare extraoculară redusă și acuitate vizuală a ochiului stâng. Care dintre următoarele este cel mai bun pas următor în managementul său?

A. Acetaminofen și trimitere la oftalmologie
B. Măsurarea glucozei
C. Neuroimagistică
D. Proba de metisergidă (Sansert) pentru migrenă
E. Screening de droguri din urină

2.4 O fetiță de 11 ani are amețeli, dilatare pupilară, greață, febră, tahicardie și înroșirea feței. Ea spune că poate „vedea" sunetul și „auzi" culorile. Agentul care ar putea fi responsabil este care dintre următoarele ?

A. Alcool
B. Amfetamine
C. Extaz
D. Dietilamida acidului lisergic (LSD)
E. PCP

RĂSPUNSURI

2.1 **E.** PCP este asociat cu hiperactivitate, halucinații, limbaj abuziv și nistagmus.

2.2 **A.** Permisiunea adolescentului trebuie obținută înainte de testarea drogurilor . Testarea „în secret" în această situație distruge relația medic-pacient.

2.3 **C.** În ciuda experimentelor anterioare cu medicamente, simptomele sale actuale și constatările fizice fac consumul de droguri o etiologie mai puțin probabilă. Evaluarea pentru o posibilă tumoră cerebrală este justificată.

2.4 **D.** LSD este asociat cu simptome care încep la 30 până la 60 de minute după ingestie, atinge vârful 2 până la 4 ore mai târziu și se rezolvă în 10 până la 12 ore, inclusiv ideea delirante, distorsiunea corpului și paranoia. „Călătoriile proaste" fac ca utilizatorul să devină îngrozit sau panicat; tratamentul este de obicei asigurarea utilizatorului într-un mediu controlat, sigur.

Perle clinice

- Țigările și alcoolul sunt cele mai frecvent consumate droguri în adolescență.
- Marijuana este cel mai frecvent drog ilicit folosit în adolescență.
- Comportamentele de abuz de substanțe includ traficul de droguri, prostituția, spargerea, sexul neprotejat, accidentele de automobile și violența fizică.
- Copiii expuși riscului de consum de droguri includ cei cu probleme semnificative de comportament , dificultăți de învățare și funcționare familială afectată.

REFERINȚE

Heyman RB. Abuzul de substanțe în adolescență și alte comportamente cu risc ridicat. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:579-584.

Jenkins RR, Adger H. Abuzul de substanțe. În: Kleigman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:824-834.

Marcell AV, Irwin CE. Consumul și abuzul de substanțe. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:226-231.

Această pagină a fost lăsată goală în mod intenționat

Cazul 3

O femeie de 36 de ani, care nu are îngrijire prenatală, naște o fată de 3900 g. Sugarul are tonus scăzut, fisuri palpebrale înclinate, pliuri epicantale, piele nucală redundantă, clinodactilie și brahidactilie la degetul al cincilea și o singură cută palmară transversală.

> Care este diagnosticul cel mai probabil?

> Care este următorul pas în evaluare?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 3:

Sindromul Down

Rezumat: Un nou-născut cu trăsături dismorfice se naște dintr-o femeie de vârstă maternă înaintată.

- **Cel mai probabil diagnostic:** sindrom Down (trisomie 21).
- **Următorul pas în evaluare:** evaluarea cromozomială a sugarului pentru confirmarea diagnosticului, evaluarea altor caracteristici ale sindromului, consiliere și sprijin familial.

ANALIZĂ

Obiective

1. Cunoașteți trăsăturile fizice și problemele asociate cu sindromul Down (DS) și alte afecțiuni comune de trisomie.
2. Înțelegeți evaluarea unui copil cu trăsături dismorfice în concordanță cu SD.
3. Apreciază consilierea și sprijinul cerut de o familie cu un copil cu nevoi speciale.

Considerații

Acest nou-născut are multe caracteristici DS; confirmarea se face cu o evaluare cromo some. La identificarea unui copil cu posibil SD, furnizorul de servicii medicale încearcă să identifice caracteristici care pot pune viața în pericol, inclusiv anomalii cardiace sau gastrointestinale (GI). Se justifică o evaluare amănunțită a mediului psihosocial al familiei; acești copii pot fi provocatori din punct de vedere fizic, emoțional și financiar.

Notă: Această femeie de vârstă maternă înaintată a avut îngrijire prenatală limitată, dar prezenta un risc ridicat de complicații ale sarcinii. Îngrijirea adecvată poate să fi inclus un triplu screening seric între săptămânile a 15-a și a 20-a de sarcină, care ar fi putut demonstra un model DS. Apoi ar fi putut fi oferită o evaluare suplimentară (amniocenteza pentru analiza cromozomială).

ABORDAREA LA

Copilul dismorfic

DEFINIȚII

VÂRSTA MATERINĂ AVANSATĂ: Incidența SD crește în fiecare an după vârsta de 35 de ani. La 35 de ani, incidența este de 1 din 378 de sugari născuți vii, crescând la 1 din 106 până la vârsta de 40 de ani și la 1 din 11 până la vârsta de 49 de ani.
BRAHIDACTILIE: Scurtarea excesivă a oaselor tubulare ale mâinii și piciorului, rezultând un aspect asemănător unei cutii.
CLINODACTILIE: Curbarea uneia dintre cifre (în DS a cincea cifră se curbează

spre a patra cifră din cauza displaziei mediane).

COPII DISMORFIC: Un copil cu probleme de creștere generalizată sau de formare a structurii corpului. Acești copii pot avea un *sindrom* (o constelație de trăsături dintr-o cauză comună; adică, trăsături DS cauzate de materialul suplimentar al cromozomului 21); o *asociere* (două sau mai multe caracteristici de cauză necunoscută care apar împreună mai frecvent decât se aștepta; de exemplu, **VATER** [probleme **vertebrale** , anomalii anale, **probleme** de trahee **, anomalii sofagiene** și anomalii **ale radioului** sau **renală**]) sau o *secvență* (un singur defect care duce la anomalii ulterioare; de exemplu, funcția renală normală a bolii de rinichi a sugarilor la sugari). ieșire, oligohidramnios și deformări de constrângere: trăsăturile faciale comune includ ochi largi, fisuri palpebrale aplatizate, epicantus proeminent, punte nazală aplatizată, micrognatia mandibulară și urechi mari, deficiente de cartilaj.

DESCRIEREA TRISOMIEI SERICE: Măsurătorile unei -fetoproteine (AFP), ale gonadotropinei corionice umane (hCG) și ale nivelurilor de estriol, efectuate de obicei la 15 până la 20 de săptămâni de gestație. Aceste teste evaluează o varietate de probleme genetice . Aproximativ 60% dintre bebelușii cu DS și 80% până la 90% dintre bebelușii cu defecte ale tubului neural vor fi identificați prin această testare.

ABORDAREA CLINICĂ

Prima evaluare a nou-născutului are loc în sala de naștere, unde se încearcă tranziția cu succes a sugarului de la un mediu intrauterin la unul extrauterin; se concentrează în primul rând pe **ABC-ul** medicinei - **Căi** respiratorii, **respirație** și **circulație** . Copilul este apoi evaluat pentru posibile anomalii, inclusiv cele care s-ar putea încadra într-un model precum SD.

Istoricul și cursul prenatal oferă câteva indicii importante în evaluarea unui copil dismorfic. Vârsta părinților (anomalități cromozomiale crescute cu vârsta maternă și uneori paternă crescută), gradul de mișcare fetală, expunerea maternă la medicamente sau la teratogen, antecedentele familiale de dismorfie și rezultatele testelor prenatale, inclusiv triplu screening și testarea vilozităților corioamnionice sau coriale, se pot dovedi de ajutor. De exemplu, o mamă mai în vârstă cu un AFP scăzut pe ecranul triplu are un risc mai mare de a avea un copil cu DS.

Examenul fizic este esențial pentru diagnosticul unui copil dismorfic. Pentru SD, un model distinctiv poate duce la un diagnostic prezumtiv; mai mult de 90% dintre astfel de copii au trăsături, inclusiv fisuri palpebrale înclinate, pete Brushfield (pete albe sau gri la periferia irisului), profil facial plat; urechi mici și rotunjite; exces de piele nucală, mameloane răspândite, displazie pelviană, hiperflexibilitate articulară, clinodactilie al degetului al cincilea, un singur pliu palmar transversal (simian), hipotonie și un reflex Moro slab. Alte caracteristici includ brahicefalie (scuritate disproporționată a capului), pliuri epicantale, brahidactilie, distanță mare între primul și al doilea deget de la picior și statură mică.

La nou-născuții cu suspiciune de SD, trebuie abordate cel puțin două afecțiuni care pot pune viața în pericol. **Aproximativ 50% dintre sugarii cu SD au defecte cardiac - cel mai frecvent un defect al pernei endocardice (60%)** , un defect de

sept ventricular (VSD, 32%) și tetralogia Fallot (6%). De obicei sunt indicate un consult de cardiologie și o ecocardiogramă. **Aproximativ 12% dintre sugarii cu SD au atrezie intestinală (de obicei duodenală)** , unii prezentând un istoric de polihidramnios. Toți sugarii cu DS au hipotonie și uneori o hrănire mai lentă. În cazul în care un sugar cu presupus DS dezvoltă vărsături persistente după hrănire (mai ales dacă este bilios), un studiu GI superior va dezvălui probabil **modelul caracteristic de „bule duble" al atreziei duodenale;** intervenția chirurgicală este justificată.

Confirmarea DS necesită analize cromozomiale. Un cromozom 21 complet, suplimentar (nondisjuncție, adică eșecul de a segrega în timpul meiozei) apare în aproape 95% din cazuri. Două procente din cazuri sunt cauzate de translocații (ruperea și îndepărtarea unui segment mare de ADN de la un cromozom și atașarea la altul), iar 3% sunt mozaicuri (mai mult de un tip de celule; de obicei descris ca un procent de celule anormale). Părinții DS cauzat de translocare sunt evaluați pentru aberații cromozomiale; riscul de recidivă se poate apropia de 100% în unele cazuri.

Alte afecțiuni ale nou-născuților asociate cu SD includ pierderea auzului, strabis mus, cataracta, nistagmus și hipotiroidismul congenital. Auzul este evaluat la vârsta de 3 luni. Un oftalmolog evaluează ochii până la vârsta de 6 luni, iar funcția tiroidiană este evaluată ca parte a programului de screening de rutină a nou-născuților . Consecințele DS pe termen lung includ un risc mai mare de leucemie, hipotiroidism dobândit, instabilitate atlantoaxială (coloana cervicală) și îmbătrânire prematură cu un risc crescut de boală Alzheimer. Toți copiii cu DS sunt retardați mintal, dar coeficientii de inteligență variază foarte mult (mozaicele pot prezenta o inteligență aproape normală).

„Îngrijirea copiilor" capătă o semnificație specială pentru copiii cu DS. Pe lângă furnizarea de îngrijiri de rutină bazate pe ghidurile Academiei Americane de Pediatrie (AAP) pentru supravegherea sănătății care se aplică tuturor copiilor, AAP a promulgat linii directoare specifice DS (vezi www.aap.org). Examinările periodice ale glandei tiroide, auzului și vederii sunt puncte focale de îngrijorare. La fel de importantă în managementul de succes al SD este intervenția psihosocială adecvată. Intervențiile adecvate de acasă sau de mediu, educaționale și profesionale pot îmbunătăți nivelul de funcționare al copilului DS, facilitând tranziția acestuia la vârsta adultă. Furnizarea de sprijin familiei și asistența cu aplicațiile programului de sprijin financiar și medical sunt în domeniul medicului pediatru.

Întrebări de înțelegere

3.1 O femeie de 35 de ani se naște un copil mic pentru vârsta gestațională. Are urechi joase și malformate, microcefalie, picioare cu fund basculant, hernii inghinale, despicătură de buză sau palat și micrognatie. Analiza cromozomală este probabil să dezvăluie care dintre următoarele?

A. Sindromul Down (trisomia 21)

B. Sindromul Edwards (trisomia 18)
C. Sindromul Holt-Oram
D. Sindromul Patau (trisomia 13)
E. sindromul Turner

3.2 Un copil de 15 zile are detresă respiratorie. O observație rapidă sugerează că are cianoză ușoară, hepatosplenomegalie și prezintă în mod consistent DS. Examenul cardiac demonstrează un prim zgomot puternic al inimii, un zgomot al doilea larg și fix al inimii, un suflu diastolic mijlociu, joasă, la marginea sternului inferioară stângă și un suflu holosistolic apical aspru în zona mitrală. Este posibil ca o ecocardiogramă să demonstreze care dintre următoarele?
A. Canalul atrioventricular (AV) complet (defect al pernei endocardice)
B. Inima stângă hipoplastică
C. Retur venos total anormal
D. Transpunerea marilor vase
E. Atrezie tricuspidiană

3.3 Un nou-născut dismorfic, mic pentru vârsta gestațională, are microcefalie și frunte înclinată, aplazie cutanată (porțiune lipsă a pielii și părului) a scalpului, polidactilie, microftalmie și omfalocel. Care dintre următoarele este diagnosticul cel mai probabil?
A. Sindromul Down (trisomia 21)
B. Sindromul Edwards (trisomia 18)
C. Sindromul Holt-Oram
D. Sindromul Patau (trisomia 13)
E. sindromul Turner

3.4 Părinții unui băiețel în vârstă de 8 ani DS sosesc pentru vizita anuală a copilului în stare de bine. El vrea să participe la sporturi, inclusiv la Special Olympics. Până la finalizarea unei evaluări suplimentare, care dintre următoarele sporturi ați sugera ca fiind sigur?
A. Scufundări
B. Fotbal
C. Tenis
D. Tulburare
E. Lupte

RĂSPUNSURI

3.1 **B.** Copilul are trisomie 18. Alte trăsături includ mâini strânse cu degetele suprapuse, fisuri palpebrale mici, occiput proeminent, stern scurt și defecte cardiace (defect de sept ventricular [VSD], defect de sept atrial [ASD], ductus arteriosus permeabil [PDA] sau coarctație a aorului).

3.2 **A.** Deși VSD sunt frecvente în SD, leziunea cea mai caracteristică este defectul pernei endocardice (sau defectul canalului atrioventricular [AV]).

Ușoară cianoză apare din cauza amestecării sângelui deoxigenat cu sângele oxigenat. În canalul AV, pot fi observate o serie de defecte care implică septul atrial, septul ventricular și una sau ambele valve AV. Un canal AV complet include ASD și VSD cu o valvă AV comună. Un canal AV parțial include defecte ale septului atrial și orificii separate ale valvei mitrale și tricuspide.

3.3 **D.** Apariția aplaziei cutei și a polidactiliei sugerează trisomia 13. Alte trăsături comune includ holoprosencefalie (insuficiență de creștere a creierului anterior), labia sau palatul despicat, polidactilia postaxială, degetele flectate și suprapuse, colobomul și defecte cardiace (VSD, ASD, PDA, dextrocardia).

3.4 **C.** Până când filmele laterale de flexie-extensie cervicale confirmă anatomia normală, trebuie evitate sporturile de contact și alte activități care pot duce la flexia forțată a gâtului.

Perle clinice

- Sindromul Down este cea mai frecventă anomalie cromozomală autozomală la copiii născuți vii, incidență crescând odată cu vârsta mamei înaintate.
- Cele mai frecvente caracteristici ale sindromului Down neonatal sunt hipotonia cu reflex Moro slab, fețele plate, fisurile palpebrale înclinate, laxitatea articulațiilor și pielea excesivă pe ceafa.
- Problemele frecvente asociate cu sindromul Down includ defecte cardiace și atrezie duodenală.
- Caracteristicile comune ale sindromului trisomiei 18 (Edwards) includ plâns slab, o singură arteră ombilicală, micrognatia cu gura mică și palatul arcuit înalt, mâna strânsă cu suprapunerea degetului arătător peste degetul al treilea , pliul simian, picioarele inferioare balansoare, pelvisul mic și sternul scurt.
- Caracteristicile comune ale sindromului de trisomie 13 (Patau) includ microcefalie și frunte înclinată, surditate, aplazia cutanată a scalpului, microftalmie, colobom, defect cardiac (în special defect septal ventricular), omphalocele , arteră ombilicală unică și hipersensibilitate la agenți care conțin atropină și pilocarpină.

REFERINȚE

Academia Americană de Pediatrie. Supravegherea sănătății copiilor cu sindrom Down . *Pediatrie.* 2001;107:442-449.

Bernstein D. Defecte ale septului atrioventricular (ostium primum și defecte ale canalului atrioventricular sau ale pernei endocardice). În: Kleigman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:1886-1888.

Carey JC. Tulburări cromozomiale. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G,

Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:731-742.

Chen Z, Carey JC. Citogenetica umană. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:727-731.

Descartes M, Carroll AJ. Citogenetica. În: Kleigman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:502-517.

Lewanda AF, Boyadjiev SA, Jabs EW. Dismorfologie: sindroame genetice și asociații . În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică* . a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:2629-2630.

Sponsor PD. Coloana cervicală. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds . *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:2491.

Vick GW, Bezoild LI. Defecte ale septului atrial, inclusiv canalul atrioventricular. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:1565-1574.

Cazul 4

Un băiat de 8 ani se prezintă la clinica dumneavoastră cu un istoric de 3 zile de „acoperire albă” în gură. El neagă că are o durere în gât, simptome de infecție a căilor respiratorii superioare, suferință gastro-intestinală (GI), modificarea apetitului sau febră. Imunizările sale sunt actuale, nu are antecedente medicale semnificative și se dezvoltă normal, conform mamei sale. Greutatea lui, însă, a scăzut de la percentila 25 la percentila 5 și a fost internat de trei ori în ultimul an cu pneumonie sau deshidratare. Istoricul său familial este remarcabil numai pentru infecția maternă cu hepatita C legată de consumul de droguri intravenos (IV) în trecut. Pacientul este afebril astăzi, dar examenul său este remarcabil pentru gingivita severă, limfadenopatie bilaterală cervicală și axilă, exudate pe mucoasa bucală și hepatomegalie.

- Care este diagnosticul cel mai probabil?
- Care este următorul pas în evaluare?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 4:

Imunodeficiență

Rezumat: Un copil cu limfadenopatie, organomegalie, pierdere în greutate, infecție inelală recurentă și leziuni bucale în concordanță cu candidoza.

> **Cel mai probabil diagnostic:** imunodeficiență.

> **Următorul pas în evaluare:** Adunați istoricul suplimentar, inclusiv istoricul nașterii, detaliile spitalizărilor, istoricul alimentar și istoricul pacientului și al familiei de infecții recurente sau atipice. Luați în considerare testarea virusului imunodeficienței umane (HIV) și obținerea unei hemoleucograme complete (CBC) și a unui panou metabolic complet pentru a evalua numărul de celule, funcția organelor și starea nutrițională.

ANALIZĂ

Obiective

1. Faceți diferența între imunodeficiența primară și secundară.
2. Înțelegeți etiologiile selectate ale imunodeficienței pediatrice.
3. Identificați și gestionați boala HIV la copii.

Considerații

Infecțiile recurente la acest pacient care prezintă leziuni orale, pierdere în greutate și limfadenopatie sunt îngrijorătoare pentru disfuncția sistemului imunitar. Poate avea o imunodeficiență primară din cauza unui defect ereditar sau a unei imunodeficiențe dobândite (secundară) legată de infecția cu HIV, malignitate, malnutriție sau altă tulburare. Istoricul matern al consumului de droguri IV face ca infecția cu HIV la copii să fie o probabilitate puternică, probabil din cauza transmiterii verticale. Antecedentele suplimentare ale pacienților și ale familiei și testele de laborator inițiale selectate vor ajuta la diagnostic și vor ajuta la ghidarea managementului.

ABORDAREA LA

Copilul cu imunodeficiență

DEFINIȚII

ELISA ANTICORPILOR HIV: Testul ELISA (enzyme-linked immunosorbent assay) de screening pentru HIV-1 imunoglobulina G (IgG); detectabil inițial la 2 săptămâni până la 6 luni după expunere; sensibilitate și specificitate mai mare de 99%; rata fals-pozitive mai mică de 5 la 100.000 de teste; rezultate fals negative pot apărea după imunizare sau în boli hepatice, boli autoimune sau sindrom de imunodeficiență dobândită avansat (SIDA).
WESTERN BLOT: Vizualizarea directă a anticorpilor la proteinele virion; utilizat pentru confirmarea testului de screening a anticorpilor; rezultatele pot fi nedeterminate și necesită teste repetate.
CELULA CD4 (T HELPER): Esențială pentru imunitatea umorală (celule B) și celulară (celule T); se leagă la antigenele prezentate de celulele B, determinând producerea de anticorpi , și la antigenii prezentați de către fagocite, determinând eliberarea de limfokine; devenit disfuncțional în infecția cu HIV.

ABORDAREA CLINICĂ

Evaluarea pacienților cu infecție recurentă sau atipică începe cu un istoric cuprinzător și o revizuire a sistemelor. Clinicienii ar trebui să se întrebe despre - istoricul perinatal, creșterea și dezvoltarea și bolile anterioare. **Imunosupresia** este sugerată de **eșecul de a prospera (FTT)** sau de **infecții atipice** sau **greu de eradicat** (otita recurentă refractară la multiple antimicrobiene). Istoricul familial include probleme legate de sănătatea părinților (scădere în greutate inexplicabilă, eșec de creștere sau întârziere în dezvoltare la frați) și infecții recurente sau atipice la membrii familiei imediate. Apoi, trebuie efectuată o examinare fizică concentrată pentru a identifica semnele compatibile cu imunosupresia (epuizare, limfadenopatie generalizată și organomegalie).

Imunodeficiența primară (sindromică) se datorează unui defect genetic, fie moștenit, fie legat de mutația genei; majoritatea sunt de origine umorală sau se caracterizează atât prin disfuncții umorale, cât și celulare (deficiență imună combinată severă). Alte imunodeficiențe primare includ deficiența de celule fagocitare (boală granulomatoasă cronică din cauza macrofagelor defecte) și deficiența de complement (boală autoimună sau infecție bacteriană gravă din cauza deficienței de C2). Pacienții cu **imunodeficiență secundară** au o funcție imunitară normală la naștere, dar ulterior dezvoltă o boală sau o anomalie metabolică care perturbă producția sau funcția celulelor imune. Condițiile care afectează negativ starea imunitară a pacientului includ infecția cu HIV, diabetul zaharat, malnutriția, bolile hepatice, bolile autoimune (sclerodermie), îmbătrânirea și stresul.

HIV este o epidemie globală, cu aproximativ 33 de milioane de oameni probabil infectați în întreaga lume. Relațiile sexuale neprotejate și schimbul de ace cu

consumul de droguri IV sunt mijloace cunoscute de transmitere. Înainte de mijlocul anilor 1980, transfuzia de sânge era, de asemenea, un factor de risc. În populația **pediatrică** , **HIV se dobândește de obicei prin transmitere verticală** . Aproximativ 80% din cazurile pediatrice implică transfer intrapartum, dar HIV poate fi dobândit și din secreții infectate la naștere și din laptele matern. Este important să se cunoască statutul HIV al femeii însărcinate, astfel încât terapia antiretrovială să poată fi administrată în timpul sarcinii pentru a scădea replicarea virală și a diminua potențialul de transfer la nou-născut. O mamă infectată are o șansă de 25% de a transmite virusul nou-născutului dacă nu este primită terapia antiretrovială în timpul sarcinii. **Zidovudina** , atunci când este inițiată de mamă în al doilea trimestru de sarcină și administrată copilului până la vârsta de 6 săptămâni, reduce riscul de transmitere a HIV la mai puțin de 10%.

Infecția cu HIV dă naștere la **celule CD4 disfuncționale** care au ca rezultat compromisul general al sistemului imunitar și eventuala infecție oportunistă. Aproximativ 75% dintre pacienții pediatrici care dobândesc HIV pe verticală urmează un curs similar cu adulții, cu o perioadă prelungită de inactivitate a bolii; un pacient va rămâne adesea asimptomatic timp de un deceniu sau mai mult până când numărul de CD4 scade la un nivel critic. Restul de 25% dintre pacienții pediatrici cu HIV progresează rapid în primele câteva luni de viață. Prin urmare, determinarea precoce a statusului HIV al mamei și măsurile de reducere a transmiterii sunt esențiale (evitarea alăptării, testarea HIV agresivă și adecvată la neonat, terapia antiretrovială timpurie).

Verificarea infecției cu HIV se face la pacientul în vârstă de peste 18 luni prin efectuarea unui test ELISA cu anticorpi HIV și ulterior Western blot pentru confirmare . Datorită transferului placentar de anticorpi materni, **diagnosticul la pacienții mai tineri se face prin testarea HIV ADN PCR** . Două teste sunt - efectuate în ocazii separate pentru a confirma diagnosticul. Ulterior, activitatea ARN HIV, numărul de celule CD4 și constatările clinice sunt utilizate pentru a determina starea bolii. Clasificarea statusului HIV de la Centers for Disease Control and Prevention (CDC) se bazează pe prezența și severitatea semnelor sau simptomelor și a gradului de imunosupresie. De exemplu, un pacient cu pneumonie *cu Pneumocystis jiroveci (carinii)* (PCP), o infecție oportunistă care definește SIDA, este clasificat cu o boală „severă" (categoria C). Gradul de imunosupresie se bazează pe un număr de CD4 ajustat în funcție de vârstă. Pentru pacientul în acest caz, un număr normal de CD4 ar fi mai mare sau egal cu 500 sau 25%. Suprimarea severă este indicată de un număr de CD4 mai mic de 200 sau 15%.

Nou-născuții născuți din femei HIV pozitive sunt testați la naștere și la intervale selectate până la vârsta de aproximativ 6 luni. În mod tradițional, nou-născutul expus primește 6 săptămâni de terapie antiretrovirală sub formă de zidovudină începând din primele ore de viață. **Profilaxia PCP** sub formă de **trimetoprim-sulfametoxazol** începe la aproximativ 6 săptămâni pentru sugarii HIV-pozitivi. Nivelurile CD4 sunt urmărite la intervale trimestriale la pacientul care devine HIV pozitiv. Activitatea ARN HIV este urmărită și se corelează de obicei cu progresia bolii; Activitatea ARN de peste 100.000 de copii/ml a fost asociată cu progresia avansată și moartea timpurie.

Tratamentul pentru pacienții HIV pozitivi este început precoce pentru a diminua replicarea virală înainte de apariția mutației și a rezistenței antiretrovirale. Cele **trei clase majore de antiretrovirale** sunt **inhibitorii nucleozidici de revers transcriptază** (didanozină, stavudină, zidovudină), **inhibitorii nonnucleozidici de revers transcriptază** (efavirenz, nevirapină) și **inhibitorii de protează** (indinavir, nelfinavir). Terapia retrovirală combinată la copii a dus la o scădere marcată a mortalității infantile. Efectele adverse comune pentru toți includ dureri de cap, vărsături, dureri abdominale și diaree. De asemenea, pot fi observate osteopenie și erupție cutanată cu medicamente. Alte anomalii posibile includ anemia, neutropenia, transaminazele crescute, hiperglicemia și hiperlipidemia.

Recomandarea actuală a terapiei antiretrovirale pediatrice constă din trei medicamente: doi inhibitori nucleozidici de revers transcriptază și un inhibitor de protează. Un regim de tratament existent este modificat atunci când toxicitatea devine o problemă sau apare progresia bolii. În cele din urmă, tratamentul HIV necesită o abordare multidisciplinară, cu contribuții din partea nutriționiștilor, asistenților sociali și a specialiștilor pediatrici HIV și în sănătate mintală. Pe lângă monitorizarea periodică a activității virale și profilaxia împotriva infecției oportuniste, monitorizarea atentă a creșterii, dezvoltării și sănătății emoționale este importantă în managementul bolii HIV la copii. **Imunizările** trebuie menținute la zi, toate vaccinurile fiind administrate conform programului pediatric recomandat, excluzând adesea vaccinurile vii, cum ar fi rujeola-oreion-rubeola (RMR) și varicela.

Întrebări de înțelegere

4.1 O adolescentă de 15 ani are un istoric de 1 lună de frecvență urinară fără disurie și apariția recentă a unei erupții cutanate cu mâncărime sub ambii sâni. Ea a luat în greutate în ultimul an și se plânge în mod regulat de oboseală. Este febrilă, cu o greutate mai mare decât percentila 99 și are o erupție cutanată eritematoasă, maculară sub ambii sâni, caracterizată prin leziuni satelit. Analiza urinei este semnificativă pentru 2 + glucozurie, dar nu piurie. Care dintre următoarele este diagnosticul cel mai probabil?

A. Diabet zaharat
B. sindromul Fanconi
C. Virusul imunodeficienței umane
D. Malignitate ocultă
E. Imunodeficiență combinată severă (SCID)

4.2 O mamă notează că cordonul ombilical al fiului ei de 6 săptămâni este încă atașat. Activitatea și aportul lui sunt normale; nu a fost nici o boală sau febră. Livrarea a fost la termen fara probleme. Examenul său este remarcabil pentru un cordon fără semne de separare și o ulcerație superficială de 0,5 cm la occiput, fără descărcare sau eritem înconjurător.

Mama declară că „rănirea”, cauzată de o sondă a scalpului, s-a vindecat încet de la naștere și a fost considerată neremarcabilă la controlul său de 2 săptămâni. Care dintre următoarele este în concordanță cu diagnosticul probabil al acestui copil?

A. Răspuns umoral defectuos
B. Glicoproteine funcționale de aderență a leucocitelor
C. Neutrofilie marcată
D. Vindecarea normală a rănilor
E. Formarea abcesului purulent

4.3 O fetiță de 6 luni este văzută după o vizită la urgențe pentru scăderea aportului, vărsături și diaree apoasă în ultimele 3 zile. Ea a fost diagnosticată ieri cu „gripă la stomac” și i s-au administrat lichide IV. Ea se descurcă mai bine astăzi, cu un aport îmbunătățit și rezolvarea emezei și a diareei. Tatăl este îngrijorat de afta ei încă de la naștere (în ciuda mai multor cure de antifungic oral) și că a fost internată de două ori pentru pneumonie în ultimele 4 luni. Greutatea ei a scăzut de la percentila 50 în timpul vizitei ei de 4 luni la percentila 5 astăzi. Ea nu are constatări în concordanță cu deshidratarea, dar pare să aibă o oarecare pierdere a mușchilor extremităților. Examinarea ei este remarcabilă pentru exsudatele mucoasei bucale și zgomotele intestinale hiperactive. Semnele vitale și restul examinării ei sunt normale. Suspectați o imunodeficiență combinată severă (SCID). Care dintre următoarele este în concordanță cu diagnosticul?

A. Moștenire autozomal dominantă
B. Limfocitoză persistentă
C. Imunitatea celulară defectuoasă
D. Răspuns imun normal la vaccin
E. Fără terapie curativă

4.4 Sunteți chemat de urgență pentru a examina un nou-născut la termen, în vârstă de 2 ore, care a avut instabilitate de temperatură, dificultăți la hrănire și o suspiciune de criză. Are facies atipic (ochi lați, un nas proeminent și o mandibula mică), un palat despicat și un suflu holosistolic. Testele de laborator statistice și radiografiile toracice relevă hipocalcemie marcată, o inimă în formă de cizmă și nici un timus aparent. Care dintre următoarele este diagnosticul cel mai probabil?

A. Ataxie-telangiectazie
B. sindromul DiGeorge
C. Sindromul hiper-IgE
D. SCID
E. Sindromul Wiskott-Aldrich

RĂSPUNSURI

4.1 **A.** Adolescentul obez în acest caz are constatări de diabet zaharat. Candidoza ei cutanată este probabil o indicație de imunosupresie secundară legată de hiperglicemie. În diabet, hiperglicemia promovează disfuncția neutrofilelor, iar insuficiența circulatorie contribuie la

chemotaxia neutrofilă ineficientă în timpul infecției. Infecția cu HIV este posibilă și testarea anticorpilor ar putea fi rezonabilă, dar acest scenariu este cel mai în concordanță cu hiperglicemia.

4.2 **C.** Suspectați deficiența de aderență a leucocitelor (LAD) ca fiind etiologia problemei acestui copil. LAD este o tulburare ereditară a chimiotaxiei și aderenței leucocitelor, caracterizată prin infecții recidivante sinopulmonare, orofaringiene și cutanate cu vindecare întârziată a rănilor. Neutrofilia este frecventă cu un număr de leucocite de obicei mai mare de 50.000 celule/ ^{mm3} . Infecția severă, care pune viața în pericol, este posibilă cu speciile *Staphylococcus , Enterobacteriaceae* și speciile *Candida* . O piele bună și igiena orală sunt importante; antimicrobienele cu spectru larg și debridarea chirurgicală sunt considerații timpurii cu infecția.

4.3 **C.** SCID este o tulburare autozomal recesivă sau legată de X a imunității umorale și celulare. Imunoglobulinele serice și celulele T sunt adesea semnificativ diminuate sau absente. Se observă și disgeneza timică. Infecțiile cutanate, gastrointestinale sau pulmonare recurente apar cu organisme oportuniste, cum ar fi citomegalovirusul (CMV) și PCP. Moartea apare de obicei în primele 12 până la 24 de luni de viață, cu excepția cazului în care se efectuează transplant de măduvă osoasă.

4.4 **B.** Sindromul DiGeorge este cauzat de o microdeleție 22q11. Această - imunodeficiență sindromică este caracterizată prin scăderea producției de celule T și infecții recurente. Constatările includ faciesul caracteristic și defecte velocardiofaciale, cum ar fi defectul septal ventricular și tetralogia Fallot. Poate apărea disgeneza timică sau paratiroidiană, însoțită de hipocalcemie și convulsii. Întârzierea dezvoltării și a vorbirii sunt frecvente la pacienții în vârstă.

Perle clinice

- Imunodeficiența primară este o afecțiune ereditară caracterizată prin imunitate slăbită și infecție gravă recurentă la începutul vieții.
- O varietate de boli pot provoca imunodeficiență secundară; malignitatea , malnutriția, bolile hepatice și infecția cu virusul imunodeficienței umane (HIV) sunt cunoscute că influențează negativ atât imunitatea umorală, cât și cea celulară.
- Boala HIV la copii poate fi descurajată prin testarea și tratamentul adecvat al femeilor însărcinate și prin profilaxie antiretrovială judicioasă la nou-născutul expus. Pacienții expuși trebuie urmăriți îndeaproape de medici și de o abordare de echipă utilizată în gestionarea bolii active.

REFERINȚE

Borkowsky W. Sindromul imunodeficienței dobândite și virusul imunodeficienței umane. În: Katz SL, Hotez PJ, Gerson AA, eds. *Bolile infecțioase ale copiilor lui Krugman.* a 11-a ed. Philadelphia, PA: Mosby; 2004:1-26.

Buckley RH. Evaluarea imunodeficienței suspectate. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:867-873.

Biserica JA. Infecția cu virusul imunodeficienței umane. În: Osborn LM, DeWitt TG, First LR, Zenel JA, eds. *Pediatrie* . 1-a ed. Philadelphia, PA: Elsevier-Mosby; 2005:1132-1139.

Lewis DB, Insel RA, Cleary AM. Tulburări ale funcției limfocitelor. În: Hoffman R, Benz EJ, Shattil SJ, et al, eds. *Hematologie: principii de bază și practică* . a 4-a ed. Philadelphia, PA: Churchill Livingstone; 2005:831-854.

Yogev R, Chadwick EG. Sindromul imunodeficienței dobândite (virusul imunodeficienței umane). În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:1427-1443.

Cazul 5

Un adolescent oarecum înalt pentru vârsta lui de 13 ani sosește pentru îngrijire de rutină. Mama lui relatează că el pare să fie mult mai imatur și mai nesigur decât era fiul ei mai mare la aceeași vârstă. Performanța lui școlară este sub medie, iar anul acesta a început să primească educație specială pentru orele de limbă. La examenul fizic observați că extremitățile lui sunt mai lungi decât se aștepta și că este jenat de ginecomastie. El este Tanner stadiul 1 cu gonade mici.

> Care este diagnosticul cel mai probabil?

> Care este cel mai bun test pentru a diagnostica această afecțiune?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 5:

Sindromul Klinefelter

Rezumat: Un adolescent de 13 ani imatur și nesigur, cu hipogonadism , membre lungi, ginecomastie și întârziere în dezvoltare.

- **Diagnostic cel mai probabil:** sindromul Klinefelter, un sindrom trisomie care se datorează adesea nedisjuncției paterne, mai degrabă decât materne, care afectează 1 din 600 până la 800 de sugari de sex masculin.
- **Cel mai bun test de diagnostic:** Analiza cromozomală.

ANALIZĂ

Obiective

1. Înțelegeți semnele și simptomele sindromului Klinefelter.
2. Apreciază varietatea cauzelor retardului mintal (MR) în copilărie.
3. Aflați semnele și simptomele sindroamelor care implică lipsa sau duplicarea cromozomilor sexuali.

Considerații

Mama acestui copil a identificat dezvoltarea și comportamentul acestui adolescent ca fiind diferite de ceilalți copii ai săi. Școala a identificat recent nevoia lui de educație specială, în special în orele de limbă. O istorie amănunțită (inclusiv toate performanța școlară și problemele comportamentale) și un examen fizic pot oferi indicii de diagnostic. Etiologia stării sale influențează rezultatul psihosocial, viitoarea sa terapie medicală și deciziile părintelui său de planificare familială.

ABORDAREA LA

Sindromul Klinefelter

DEFINIȚII

SINDROMUL KLINEFELTER: Un sindrom specific asociat cu probleme de comportament (imaturitate, nesiguranță), întârziere în dezvoltare (vorbire, limbaj, IQ scăzut) și constatări fizice (ginecomastie, hipogonadism, membre lungi) cauzate de un cromozom X suplimentar la băieți și bărbați.

RETARDAREA MENTALĂ (MR): O afectare importantă clinic și social a inteligenței măsurate și a comportamentului adaptativ care este diagnosticată înainte de vârsta de 18 ani.

ABORDAREA CLINICĂ

Cauzele RM includ **perturbări preconceptuale și embrionare precoce** (ter - atogeni, anomalii cromozomiale, disfuncție placentară, malformații congenitale ale sistemului nervos central [SNC]); **insulte ale creierului fetal** (infectii, toxine, probleme placentare); **dificultăți perinatale** (prematuritate, tulburări metabolice , infecții); **leziuni cerebrale postnatale** (infectii, traumatisme, tulburari metabolice , toxine, alimentatie deficitara); și diverse **dificultăți familiale postnatale** (sărăcia, interacțiunea deficitară între îngrijitor și copil, boli mintale ale părinților). O - categorie de „etiologie necunoscută" include copiii cu RM care nu se încadrează în categoriile de mai sus.

Istoricul unui copil cu posibil RM include o evaluare a abilităților psihosociale ale copilului și o revizuire a rapoartelor școlare. Diagnosticul final poate necesita testarea formală pentru a determina dacă IQ-ul scade sub un anumit punct de referință, cum ar fi 80. Determinarea dacă testarea formală ar trebui efectuată se bazează pe constatările examinării fizice, istoriile de dezvoltare și școlare și preocupările familiei și ale profesorilor. Bărbații cu sindrom Klinefelter au adesea o întârziere în dezvoltare, în special în zonele cognitive verbale, unde au rezultate insuficiente la citire, ortografie și matematică; IQ-ul lor complet poate fi normal, dar IQ-ul lor verbal este de obicei oarecum scăzut. În variantele cu cromozomi X multipli, incidența și severitatea RM crește. **Băieții cu sindrom Klinefelter rămân adesea neidentificați până la pubertate din cauza subtilității constatărilor clinice. Diagnosticul ar trebui luat în considerare pentru toți băieții (indiferent de vârstă) care au fost identificați ca având retard mintal sau probleme psihosociale, școlare sau de adaptare.**

Constatările fizice care trebuie luate în considerare la pacienții cu RM nespecifică includ dimensiunea occiputului, culoarea sau distribuția neobișnuită a părului, ochi distincti, urechi sau nas malformate și anomalii în dimensiunea maxilarului, forma gurii sau înălțimea palatului. Mâinile și picioarele pot avea metacarpieni sau metatarsieni scurti, peste degete supranumerare sau pliante și cute sau unghii anormale. Pielea poate avea pete cafe au lait sau nevi depigmentați, iar organele genitale pot avea dimensiuni anormale sau ambigue. Pacienții cu RM cauzat de sindromul Klinefelter sunt de obicei înalți, subțiri și subțiri, cu extremități lungi. Testiculele și, uneori , falusul sunt mici pentru vârstă, dar aceste ultime constatări pot să nu devină evidente până la pubertate. Ca adulți, bărbații cu sindrom Klinefelter dezvoltă ginecomastie, păr facial rar și azoospermie. Incidența cancerului de sân (precum și a unor cancere hematologice) este crescută în sindromul Klinefelter.

Testarea de laborator a unui copil cu MR se bazează pe constatările clinice și pe reperele de dezvoltare. O analiză cromozomială este adesea inclusă în evaluarea unui copil cu retard mintal; pentru sindromul Klinefelter o astfel de analiză va demonstra materialul suplimentar al cromozomului X. Alte teste MR pot include urina și acizii amino și organici din ser, nivelurile serice ale diferiților compuși, inclusiv amoniac, plumb, zinc și cupru și titruri serice pentru infecții congenitale. Evaluarea radiologică poate include tomografia computerizată craniană (CT),

imagistica prin rezonanță magnetică (RMN) sau electroencefalograma (EEG).

Managementul copiilor cu MR include servicii educaționale specializate , intervenții în copilărie timpurie, servicii sociale, formare profesională și intervenții psihiatrice. Alte intervenții pentru copiii cu etiologii subiacente specifice pot include modificarea dietei, consilierea genetică sau revizuirea cursului bolii naturale cu familia.

Întrebări de înțelegere

Potriviți următoarele tulburări genetice (AE) cu descrierea clinică [întrebările 5.1-5.3]:

A. Sindromul X fragil
B. Sindromul Klinefelter (XXY)
C. Sindromul Turner (XO)
D. sindromul XXX
E. XYY bărbat

5.1 Un delincvent minor de sex masculin instituționalizat, la o examinare atentă, are acnee nodulochistică severă, pectus excavatum ușor, dinți mari, glabelă proeminentă și față și degete relativ lungi. Familia lui spune că are abilități motorii fine slabe (cum ar fi caligrafia), un temperament exploziv și un IQ normal scăzut.

5.2 Un adolescent de 14 ani, înalt și slab, nu are semne de pubertate. A avut întârziere în dezvoltarea vorbirii și întotdeauna s-a descurcat mai puțin bine la școală decât frații săi. Este timid, iar profesorii raportează că activitatea lui este imatură. Examenul fizic evidențiază dezvoltarea sânilor și membrele lungi cu o scădere a raportului segment superior-segment inferior. Are testicule mici și falus.

5.3 Se observă că o adolescentă de 15 ani cu amenoree primară se află cu mult sub percentila a cincea pentru înălțime. Ea are hipertensiune arterială, o linie posterioară joasă a părului, urechi proeminente și așezate jos și piele nucală excesivă.

5.4 Un băiat de 7 ani cu MR s-a născut acasă la 26 de săptămâni de gestație dintr-o mamă de 28 de ani care nu primise îngrijire prenatală. O evaluare este probabil să sugereze că RM este legat de care dintre următoarele?

A. Tumora pe creier
B. Aberația cromozomală
C. Complicațiile prematurității
D. Infecție congenitală cu citomegalovirus
E. Niveluri crescute de plumb seric

RĂSPUNSURI

5.1 **E.** Bărbații afectați de XYY au adesea un temperament exploziv. Alte constatări includ urechi lungi și asimetrice, lungime crescută față de lățime pentru mâini, picioare și craniu și pectus excavatum ușor. Până la vârsta de 5 până la 6 ani, ei tind să fie mai înalți decât semenii lor și încep să manifeste un comportament agresiv sau sfidător.

5.2 **B.** În cazul sindromului Klinefelter, înlocuirea cu testosteron permite o dezvoltare mai normală a bărbaților adolescenți, deși azoospermia este regula; incidența cancerului de sân se apropie de cea a femeilor.

5.3 **C.** Sindromul Turner include, de asemenea, mameloane distanțate larg și piept lat; cubitus valgus (unghiul de purtare crescut al brațelor); edem al mâinilor și picioarelor în perioada nou-născutului; boli cardiace congenitale (coarctația aortei sau a valvei aortice bicuspide); rinichi de potcoavă; al patrulea metacarpian și metatarsian scurt; hipotiroidism; și scăderea auzului. Dezvoltarea mentală este de obicei normală.

5.4 **C.** Prematuritatea, mai ales când este mai devreme de 28 de săptămâni de gestație, este asociată cu complicații (cum ar fi hemoragia intraventriculară) care pot duce la întârziere în dezvoltare și IQ scăzut.

Perle clinice

- Bărbații cu sindrom Klinefelter (XXY) au întârziere mentală ușoară, habitus eunuchoid, ginecomastie, brațe și picioare lungi și hipogonadism.
- Bărbații XYY au un comportament exploziv (adesea antisocial), slăbiciune cu control slab motor fin, creștere accelerată la mijlocul copilăriei, dinți mari, glabelă proeminentă și urechi asimetrice și acnee severă la pubertate.
- Fetele cu sindrom Turner (45,XO) au statură mică, amenoree, piele nucală excesivă, linia posterioară joasă a părului, piept lat cu mameloane distanțate larg, cubit valgus și coarctație a aortei. Hipertensiunea arterială este frecventă, posibil din cauza unor anomalii renale (rinichi cu potcoavă).
- Sindromul X fragil, cea mai comună formă de retard mintal moștenit , este observată în primul rând la băieți și poate fi diagnosticat la pacienții cu retard bărbătesc (în special băieți) care au macrocefalie, față lungă, palat arcuit înalt, urechi mari și macroorhidie după pubertate.

REFERINȚE

Accardo PJ, Accardo JA, Capute AJ. Retardare mintală. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:608-614.

Carey JC. Tulburări cromozomiale. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:731-742.

Chen Z, Carey JC. Citogenetica umană. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:727-731.

Descartes M, Carroll AJ. Citogenetica. În: Kleigman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:502-517.

Lewanda AF, Boyadjiev SA, Jaabs EW. Dismorfologie: sindroame genetice și asociații . În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică* . a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:2629-2670.

Rapaport R. Hipofuncția testiculelor. În: Kleigman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie* . a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:2379-2384.

Shapiro BK, Batshaw ML. Retardare mintală. În: Kleigman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:191-197.

Cazul 6

Un copil de 6 luni vine pentru o examinare a copilului bine. Familia lui s-a mutat recent în Statele Unite din Turcia. Istoricile sale medicale și familiale sunt neremarcabile, cu excepția faptului că singura sa sursă de nutriție este laptele de capră. La examinare pare să fie sănătos.

> Ce problemă hematologică este cel mai probabil să se dezvolte?

> Ce probleme nonhematologice sunt luate în considerare în laptele de capră hrănit pentru sugari?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 6:

Anemia megaloblastică

Rezumat: Acesta este un copil de 6 luni hrănit exclusiv cu lapte de capră.

> **Complicație probabilă:** anemie megaloblastică din deficiență de folat sau B $_{12}$.

> **Alte preocupări:** Bruceloză dacă laptele este nepasteurizat.

ANALIZĂ

Obiective

1. Apreciază beneficiile alăptării.
2. Cunoașteți suplimentele nutritive recomandate mamelor care alăptează.
3. Înțelegeți nevoile speciale ale sugarilor și copiilor mici hrăniți cu lapte de capră sau diete vegane.
4. Apreciază sindroamele clinice rezultate din excesele și carențele de vitamine.

Considerații

Există o varietate de regimuri de hrănire pentru sugari și copii mici - alăptare, lapte de capră, alte tipuri de lapte fără formulă și alimente comerciale sau făcute manual. Furnizorii de asistență medicală pot educa părinții despre beneficiile și pericolele potențiale ale diferitelor opțiuni de dietă.

ABORDAREA LA

Nutriția sugarului

DEFINIȚII

LACTOVEGETARIAN: Dieta lipsita de produse de origine animala dar include lapte. **OMNIVORE:** Dieta include atât produse animale, cât și vegetale.

OVOVEGETARIAN: Dieta lipsita de produse de origine animala dar include oua.

VEGAN: Dieta vegetariana lipsita de toate produsele de origine animala.

ABORDAREA CLINICĂ

Formulele pentru sugari care conțin lapte de capră nu sunt disponibile în mod obișnuit în Statele Unite, dar sunt disponibile în altă parte. Laptele de capră are un nivel mai scăzut de sodiu, dar mai mult potasiu, clorură, acid linoleic și acid arahidonic decât laptele de vacă. Are un conținut scăzut de vitamina D, fier, acid folic și vitamina $_{B12}$; sugarii cărora li se administrează **lapte de capră** ca sursă primară de nutriție li se administrează **acid folic** și **vitamina B $_{12}$** (pentru a preveni anemiei megaloblastice) și **fier** (pentru a preveni anemiei deficitului de fier).

Laptele de capră se fierbe înainte de ingerare; caprele sunt deosebit de sensibile la **bruceloză** .

Laptele matern este considerat hrana ideală pentru sugari uman deoarece conține o nutriție completă (cu posibila excepție a vitaminei D și a fluorului), are proprietăți antimicrobiene și oferă avantaje psihologice mamelor și sugarilor. În țările în curs de dezvoltare, este asociată cu o morbiditate și mortalitate mai scăzută a sugarilor, nu numai datorită reducerii diareei asociate cu apa contaminată utilizată în prepararea formulei, ci și pentru că conține **concentrații mari de imunoglobuline A (IgA),** care reduce aderența peretelui intestinal al virusurilor și bacteriilor și macrofagelor, care inhibă creșterea *Escherichia coli* . **Dezavantajele** includ transmiterea potențială **a HIV** (și a altor virusuri), **exacerbarea icterului** datorită nivelurilor crescute de bilirubinemie neconjugată (rezolvată cu o întrerupere a alăptării de 12 până la 24 de ore) și asocierea acesteia cu niveluri **scăzute de vitamina K** , contribuind la boala hemoragică a nou-născutului (prevenită prin administrarea vitaminei K la naștere).

Alăptarea cu formulă este înlocuită cu alăptarea din mai multe motive. Producătorii de formule comerciale se străduiesc să furnizeze produse similare cu laptele uman. Ratele de creștere a sugarilor cu formula de lapte de vacă sunt similare cu cele ale sugarilor care primesc lapte matern. Procedurile de sterilizare și refrigerare îmbunătățite în țările în curs de dezvoltare au redus într-o oarecare măsură infecțiile gastro- testinale (GI) observate la hrănirea cu formulă.

Formulele sunt disponibile pentru sugarii cu nevoi speciale. Sugarii cu fenilcetonurie au nevoie de formule cu conținut scăzut de fenilalanină, iar cei care nu pot digera proteinele necesită azot sub formă de amestecuri de aminoacizi. Alergiile la laptele de vacă răspund uneori la formulele pe bază de soia.

Dietele vegane furnizează toți nutrienții necesari dacă este selectată o varietate de legume. Unele dovezi sugerează că dietele vegetariene bogate în fibre conduc la un timp de tranzit gastrointestinal mai rapid, ducând la niveluri reduse de colesterol seric, mai puțină diverticulită și o incidență mai scăzută a apendicitei. Mamelor vegane care alăptează li se administrează vitamina B_{12} pentru a preveni dezvoltarea acidemiei metimalonice la sugar (o tulburare a metabolismului aminoacizilor care implică un defect în conversia metilmalonil-coenzimei A în succinil-CoA); pacienții pot prezenta insuficiență de a prospera, convulsii, encefalopatie, accident vascular cerebral sau alte manifestări neurologice. Copiii care urmează o dietă vegană primesc vitamina B_{12} și, din cauza conținutului ridicat de fibre și a timpului rapid de tranzit gastrointestinal, li se administrează urme de minerale care pot fi epuizate.

Tabelul 6-1 EFECTELE DEFICITULUI SAU EXCESULUI DE VITAMINE ȘI MINERALE

	DEFICIT	EXCES
Vitamina A	Orbire nocturnă, xeroftalmie, keratomalacie, conjunctivită, creștere slabă, rezistență afectată la infecții, dezvoltare anormală a smalțului dentar.	Creșterea presiunii intracraniene (ICP), anorexie, carotenemie, hiperostoză (durere și umflare a oaselor lungi), alopecie, hepatomegalie, creștere slabă.
Vitamina D	Rahitism (cu niveluri crescute ale fosfatazei serice care apar înaintea deformărilor osoase), osteomalacie, tetanie infantilă.	Hipercalcemie, azotemie, creștere slabă, greață și vărsături, diaree, calcinoză a unei varietăți de țesuturi, inclusiv rinichi, inimă, bronhii, stomac.
Vitamina E	Anemia hemolitică la prematuri.	Necunoscut.
Acid ascorbic (vitamina C)	Scorbut și vindecare slabă a rănilor.	Poate predispune la apariția pietrelor la rinichi.
Tiamina (vitamina B_1)	Beriberi (nevrită, edem, insuficiență cardiacă), răgușeală, anorexie, neliniște, afonie.	Necunoscut.
Riboflavină (vitamina B_2)	Fotofobie, cheiloză, glosită, vascularizație corneeană, creștere slabă.	Necunoscut.
niacina	Pelagra (demență, dermatită, diaree).	Acidul nicotinic provoacă înroșirea feței, pruritul.
Piridoxina (vitamina B_6)	La sugari, iritabilitate, convulsii, anemie; la pacienții în vârstă (pe izoniazidă), dermatită, glosită cheiloză, nevrită periferică.	Neuropatie senzorială.
Folat	Anemia megaloblastică, glosita ulcere faringiene, imunitatea celulară afectată.	De obicei nici unul.
Cobalamina (vitamina B_{12})	Anemie pernicioasă, deteriorare neurologică, acidemia metilmalonica.	Necunoscut.
Acid pantotenic	Rareori depresie, hipotensiune arterială, slăbiciune musculară, durere abdominală.	Necunoscut.
Biotina	Dermatită, seboree, anorexie, dureri musculare, paloare, alopecie.	Necunoscut.

Vitamina K	Manifestări hemoragice.	Formele solubile în apă pot provoca hiperbilirubinemie.

Deficiențele și excesele de vitamine pot duce la o varietate de sindroame clinice . Deși rare, aceste sindroame pot fi de obicei evitate cu o alimentație adecvată (Tabelul 6-1).

Întrebări de înțelegere

6.4 Un copil de 3 săptămâni este internat pentru lipsă de dezvoltare, diaree și o imagine asemănătoare sepsisului. Se descurcă bine cu lichidele intravenoase; atunci când începe să utilizeze preparate de rutină pentru sugari cu fier, simptomele lui revin. Este sâmbătă și laboratorul Direcției de Sănătate de Stat este închis. Ar trebui să începeți feedurile cu care dintre următoarele?

A. Formula pe baza de aminoacizi (Nutramigen sau Pregestimil)
B. Formula cu conținut scăzut de fenilalanină (Lofenalac sau Phenex-1)
C. Formule de rutină pentru sugari cu conținut scăzut de fier (Similac cu conținut scăzut de fier sau Enfamil cu conținut scăzut de fier)
D. Formule pentru sugari cu conținut scăzut de izoleucină, leucină și valine scăzute (Ketonex-1 sau MSUD 1)
E. Formulă pe bază de soia (ProSobee sau Isomil)

RĂSPUNSURI

6.1 **E.** Nou-născuții au o deficiență relativă de vitamina K, mai ales dacă sunt alăptați; majorității sugarilor li se administrează vitamina K la naștere pentru a preveni complicațiile hemoragice legate de deficiență.

6.2 **D.** Pacientul pare să nu prospere, cu deficiențe de vitamina K (probleme de sângerare), vitamina A (plinătatea fontanelelor) și vitamina E (anemie hemolitică). Fibroza chistică (asociată cu malabsorbția vitaminei min) ar explica afecțiunea.

6.3 **C.** Copilul la întrebare probabil că nu a primit suplimente de fier (sau vitamina D) în primele 6 luni de viață în timpul alăptării exclusiv și a fost trecut la lapte integral (sărac în fier) și la alimente de masă (nesuplimentate cu fier, așa cum sunt alimentele pentru copii) la o vârstă prea mică. Toate datele de laborator sunt în concordanță cu anemie de deficit de fier ; Suplimentarea cu fier la acest copil cu un răspuns rapid al eritrocitelor este atât diagnostică, cât și terapeutică. Eșecul copilului de a răspunde la terapia cu fier ar necesita o evaluare suplimentară.

6.4 **E.** Acest pacient pare să aibă galactozemie; Deficiența de uridil transferază este cauza și afecțiunea are ca rezultat caracteristici de icter, hepatosplenomegalie, vărsături, hipoglicemie, convulsii, letargie, iritabilitate , alimentație deficitară și insuficiență de a prospera, aminoacidurie, insuficiență hepatică, retard mental și un risc crescut de sepsis *cu E coli* . Copiii cu galactozemie sunt tratați cu o formulă fără lactoză. Formulele cu conținut scăzut de fenilalanină sunt pentru sugarii cu fenilcetonurie; formulele cu conținut scăzut de fier nu servesc niciunui scop în afară de a provoca anemie cu deficit de fier; formulele pentru

sugari cu conținut scăzut de izoleucină, leucină și valină scăzute sunt utile pentru pacienții cu boală a urinei cu sirop de arțar (MSUD); iar formulele pe baza de aminoacizi sunt excelente pentru copiii cu sindroame de malabsorbtie.

Perle clinice

- Alăptarea este asociată cu o morbiditate și mortalitate mai scăzute (în special în țările în curs de dezvoltare), mai ales din cauza reducerii agenților patogeni enterici și a diareei asociate cu apa contaminată utilizată pentru prepararea mulei.
- Alăptarea furnizează toți nutrienții necesari pentru creșterea sugarului, cu posibilele excepții de vitamina D și fluor, care de obicei sunt suplimentate.
- O vegană care alăptează ar trebui să suplimenteze dieta bebelușului ei cu vitamina B_{12} pentru a preveni acidemia metilmalonica și să completeze dieta copilului ei cu vitamina B_{12} și oligominerale.

REFERINȚE

Boat TF, Acton JD. Fibroza chistica. În: Kleigman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:1803-1817.

Chenoweth WL. Deficiență și exces de vitamina B complex. În: Kleigman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:246-251.

Finberg L. Hrănirea copilului sănătos. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 1006:109-118.

Glader B. Anemia feriprivă. În: Kleigman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie* . a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:2014-2017.

Greenbaum LA. Rahitismul și hipervitaminoza D. În: Kleigman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie* . a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:253-263.

Greenbaum LA. Deficit de vitamina E. În: Kleigman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie* . a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:263-264.

Greenbaum LA. Deficit de vitamina K. În: Kleigman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie* . a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:264-265.

WC moștenitor. Hrănirea sugarilor și copiilor. În: Kleigman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:214-225.

Kishnani PS, Chen YT. Defecte în metabolismul galactozei. În: Kleigman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:609-610.

LeLeiko NS, Horowitz M. Formule și suplimente nutritive. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:1322-1334.

Martin PL. Anemii nutriționale. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 1006:1692-1696.

Orenstein DM. Fibroza chistica. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003: 1967-1980.

Rosenstein BJ. Fibroza chistica. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:1425-1438.

Stuchy FJ, Shneider BL. Tulburări ale metabolismului carbohidraților. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York: McGraw-Hill; 2003:1486.

Wappner RS. Tulburări ale metabolismului carbohidraților. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:2181-2192.

Zile M. Deficiențe și exces de vitamina A. În: Kleigman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie*. a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:242-245.

Zile M, Chenoweth WL. Vitamina C (acid ascorbic). În: Kleigman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie* . a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:251-253.

------- [1] Cazul 7

Un copil de 8 luni are un istoric de plâns crescut de 24 de ore atunci când își mișcă piciorul drept. Are o umflătură proeminentă peste coapsa din mijlocul dreptei, unde a primit o imunizare ieri. Nu a avut febră, nici modificări ale poftei de mâncare și pare supărată doar când piciorul este deranjat. Copilul a suferit o procedură Kasai nereușită pentru atrezie biliară și așteaptă un transplant de ficat. O radiografie a piciorului demonstrează o fractură la mijlocul arborelui și o mineralizare slabă.

> Care este mecanismul pentru această afecțiune?

> Care sunt cele mai bune teste de diagnostic pentru a diagnostica această afecțiune?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 7:

Rahitism

Rezumat: Un copil de 8 luni cu o afecțiune cronică, inclusiv atrezie biliară, mineralizare osoasă slabă și o fractură.

- **Mecanism:** malabsorbție a vitaminei D (printre alte vitamine liposolubile) din cauza lipsei secreției intestinale de săruri biliare, rezultând rahitism.
- **Cele mai bune teste de diagnostic:** nivelurile serice de 25(OH)D, calciu, fosfor și fosfatază alcalină. Radiografiile demonstrează o mineralizare slabă a osului.

ANALIZĂ

Obiective

1. Familiarizați-vă cu prezentarea clinică a rahitismului.
2. Înțelegeți patofiziologia din spatele rahitismului alimentar și nonnutrițional.
3. Apreciază unele dintre celelalte cauze metabolice ale fracturilor din copilărie.

Considerații

Acest copil are atrezie biliară și a suferit o procedură Kasai eșuată. Sunt așteptate aberații metabolice în timp ce acest copil așteaptă transplantul de ficat . O revizuire a medicamentelor ei și a conformității în primirea lor este justificată. Din cauza naturii fragile a oaselor ei, piciorul i s-a fracturat în timp ce primea imunizări.

ABORDAREA LA

Copilul cu posibil rahitism

DEFINIȚII

ATREZIA BILIARĂ: O afecțiune congenitală care afectează aproximativ 1 din 16.000 de născuți vii, în care canalele biliare ale ficatului devin blocate și fibroase, ducând la reducerea fluxului biliar în intestin.
GENU VALGUM: „Bate” genunchi.
GENU VARUM: Picioare „înclinate”.

PROCEDURA KASAI: O procedură chirurgicală în care o ansă intestinală formează un canal pentru a permite bilei să se scurgă dintr-un ficat cu atrezie biliară.
Rahitismul: mineralizarea slabă a osului în creștere sau a țesutului osteoid.

ABORDAREA CLINICĂ

Un pacient cu **insuficiență hepatică** are **o secreție slabă de săruri biliare** , ceea ce duce la **o absorbție slabă a vitaminei solubile în grăsimi** , inclusiv **a vitaminei D. Absorbția** slabă **a vitaminei D** provoacă 25(OH)D seric scăzut, ocazional **scăderea nivelului de calciu seric** , **fosfatază alcalină seric crescută** , risc scăzut de **mineralizare osoasă** și un risc crescut de **fracturi** . Copiii cu insuficiență hepatică și ascită sunt tratați cu diuretice de ansă, care provoacă adesea pierderi urinare de calciu. Tratamentul, care vizează restabilirea mineralizării normale a oaselor, constă în doze mari de vitamina D și suplimente de calciu.

Rahitismul alimentar , rezultat din **alimentația inadecvată a vitaminei D** sau lipsa expunerii la lumina soarelui (Figura 7-1), este rar în țările industrializate la copiii sănătoși. Se observă ocazional la sugarii cu pielea închisă la culoare care nu primesc suplimente cu vitamina D sau la sugarii alăptați care nu sunt expuși la lumina soarelui. Cauzele mai frecvente ale rahitismului sunt insuficiența hepatică sau renală și o varietate de anomalii biochimice în metabolismul calciului sau fosforului (Tabelul 7-1).

Cea **mai comună formă de rahitism nenutrițional este hipofosfatemia familială, primară** (dominante legată de X), în care reabsorbția fosfatului este defectuoasă, iar conversia 25(OH)D în 1,25(OH) $_{2D}$ în tubii proximali ai rinichilor este anormală. 1,25(OH) $_{2D}$ seric scăzut , calciu seric normal scăzut, fosfat seric moderat scăzut și niveluri crescute ale fosfatazei alcaline serice, hiperfosfaturie și nicio dovadă de hiperparatiroidism . Copiii la vârsta de mers prezintă o înclinare lină a extremităților inferioare (comparativ cu înclinarea unghiulară a rahitismului cu deficit de calciu), un mers înclinat, genu varum, genu valgum, coxa vara și statură mică. Alte constatări ale rahitismului cu deficit de calciu (miopatie, rozariu rahitic, deformări pectus, tetanie) nu sunt de obicei observate. Hipofosfatemia familială poate provoca deformări intraglobulare a dentinei, în timp ce rahitismul cu deficit de calciu cauzează defecte ale smalțului. Rezultatele radiologice includ osul trabecular cu aspect grosier și lărgirea, uzura și cuponarea metafizei tibiei proximale și distale, radiusului femural distal și ulnei.

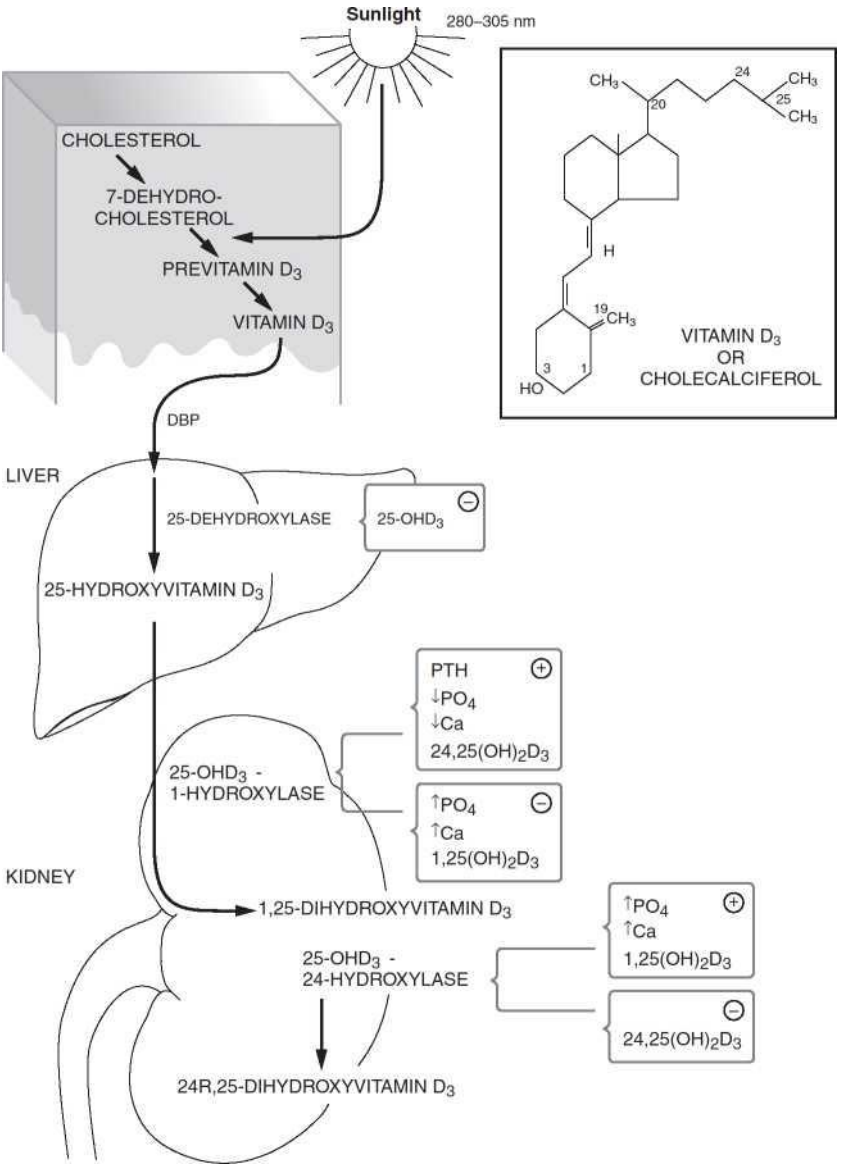

Figura 7-1. Metabolismul vitaminei D.

Tabelul 7-1 CAUZE COMUNE ALE METABOLISMULUI ANORMAL AL CALCIULUI ȘI FOSFORULUI

	CALCIUL SERIC	FOSFOR SERIC	FOSFATAZA ALCALINĂ SERICA	URINĂ AMINOACIZI	COMENTARII
Deficit de calciu cu hiperparatiroidism secundar [deficit de vitamina D sau 25(OH)D scăzut fără stimularea producției de 1,25(OH) $_{2D}$]					
Lipsa de vitamina D (lipsa de expunere la lumina soarelui; deficit alimentar de vitamina D, congenital)	N sau J	J	T	T	Neobișnuit, cu excepția copiilor cu pielea închisă, fără suplimente de vitamina D, sau la sugarii alăptați exclusiv la sân, fără expunere la lumina soarelui.
Malabsorbția vitaminei D	N sau J	J	T	T	Cum ar fi boala celiacă, fibroza chistică sau steatoreea.
Boala hepatică	N sau J	J	T	T	Vezi discuția cazului.
Medicamente anticonvulsivante	N sau J	J	T	T	De obicei fenobarbital și fenitoină; pacienții au niveluri reduse de 25(OH)D, posibil ca urmare a activității crescute a citocromului P450; tratamentul este cu vitamina D $_2$ și calciu alimentar adecvat.

{ Continuare}

Tabelul 7-1 CAUZE FRECVENTE ALE METABOLISMULUI ANORMAL AL CALCIULUI ȘI FOSFORULUI (CONTINUARE)

	CALCIUL SERIC	FOSFOR SERIC	FOSFATAZA ALCALINĂ SERICA	URINĂ AMINOACIZI	COMENTARII
Osteodistrofie renală	N sau L	Î	T	Variabilă	Hipofosfaturia are ca rezultat cemie hipocală care apoi stimulează secreția paratiroidă și creșterea turnover-ului osos. În plus, scăderea conversiei 25(OH)D la 1,25(OH) $_{2D}$ are loc pe măsură ce leziunile renale progresează.
Tip I dependent de vitamina D	L	N sau L	T	T	Autosomal recesiv; se crede a fi activitate redusă a 25(OH)D1 , a – hidroxilazei; răspunde la doze masive de vitamina D2 $_{sau}$ la doze mici de 1,25(OH) $_{2D}$.
Deficit de fosfat fără hiperparatiroidism secundar					
Genetic primar hipofosfatemie	N	L	T	N	dominantă legată de X; cea mai comună formă de rahitism nenutrițional (vezi textul).

sindromul Fanconi	N	L	T	T	Include cistinoza, tirozoza, sindromul Lowe și formele dobândite. Cistinoza și tirozinoza sunt autosomal recesive, sindromul Lowe recesive X-linked.

Acidoza tubulara renala, tip II (proximal)	N		Î	N	Bicarbonaturia, hipercaluria, hipercalciuria, hipofosfatemia și fosfaturia sunt frecvente. Rahitismul poate rezulta din leșierea bicarbonatului de calciu osos în încercarea de a tampona ionii de hidrogen reținuți observați în această stare
Oncogen hipofosfatemie	N		Î	De obicei N	Cauzată de secțiunea tumorală a unui produs genetic de reglare a fosfatului (PEX), care are ca rezultat fosfaturie și conversia afectată a 25(OH)D în 1,25(OH) $_{2D}$. Tumorile sunt adesea greu de detectat, dar se găsesc în oasele mici ale mâinilor și picioarelor, teaca abdominală, antrul nazal și faringe. Rezolvarea apare după îndepărtarea tumorii.
Deficit sau malabsorbție de fosfat	N		Î	N	Cauzat de hiperalimentare parenterală sau aport scăzut de fosfat.
Rezistența organului final la 1,25(OH) $_{2}$ D $_{3}$					
Tipul II dependent de vitamina D		-Lor N	Î	Î	Autosomal recesiv; niveluri serice foarte ridicate de 1,25(OH) $_{2D}$; poate rezulta din tulburarea de legare a receptorului 1,25(OH) $_{2D}$.

Întrebări de înțelegere

7.1 Un copil de 14 luni are o plecăciune la nivelul extremităților inferioare, un mers clătinat, genu varum și se află la percentila a cincea pentru înălțime. Datele de laborator includ calciu seric normal scăzut, fosfat seric moderat scăzut și niveluri crescute ale fosfatazei alcaline serice, hiperfosfaturie și niveluri normale ale paratiroidei. Care dintre următoarele este diagnosticul cel mai probabil?

A. sindromul Fanconi
B. Hipofosfatemia primară genetică
C. Malabsorbția vitaminei D
D. Malabsorbția fosfatului
E. Osteodistrofie renală

7.2 Un bebeluș afro-american de 8 luni sosește la departamentul de urgență împreună cu mama sa cu plângerea de scăderea mișcării brațului stâng. Este rezultatul unei sarcini normale la termen, nu a avut probleme medicale și era sănătos când mama lui l-a lăsat la centrul de zi. Radiografiile superioare ale brațului arată o fractură spirală a humerusului stâng. Care dintre următoarele este următorul pas cel mai potrivit în management?

A. Admiteți copilul și sunați la serviciile de protecție a copilului.
B. niveluri serice de 1,25(OH) $_{2}$D.
C. Comandați nivelurile serice de fosfatază alcalină.
D. Obțineți scaun pentru analiza vitaminelor liposolubile.
E. Trimiteți o probă de cromozom pentru analiza osteogenezei imperfecte.

7.3 Dieta unui copil de 3 ani cu fibroză chistică ar trebui completată cu care dintre următoarele?

A. Folat
B. Sodiu
C. Vitamina C
D. Vitamina B $_{12}$
E. Vitamina D

7.4 O fetiță de 5 ani este oarecum scundă și are picioarele ușoare înclinate. Istoricul ei medical este semnificativ numai pentru tulburarea convulsivă bine controlată. Nivelurile serice de calciu, fosfor și fosfatază alcalină și concentrația de aminoacizi urinari sunt normale. O vârstă osoasă este notabilă pentru radius distal anormal și mineralizarea ulnei. Care dintre următoarele este diagnosticul cel mai probabil?

A. Fibroza chistica
B. sindromul Fanconi
C. Hipofosfatemia primară genetică
D. Rahitismul asociat cu consumul de droguri anticonvulsivante
E. Displazia metafizară Schmid

RĂSPUNSURI

7.1 **B.** Înclinarea extremităților inferioare, nivelurile normale scăzute de calciu și fosfat și nivelurile normale ale hormonului paratiroidian sugerează hipofosfatemie primară familială.

7.2 **A.** O fractură în spirală a humerusului este suspectă, dar nu este diagnostică pentru abuzul asupra copiilor. Deși teste de laborator suplimentare sunt adecvate, următorul pas în gestionarea acestui copil este de a oferi un mediu sigur până când sunt disponibile mai multe date.

7.3 **E.** Pe lângă terapia de substituție a enzimelor pancreatice, se recomandă suplimentarea cu vitamine liposolubile (A, D, E și K), adesea cu fier și uneori cu zinc.

7.4 **E.** Toate sindroamele de rahitism prezintă niveluri ridicate de fosfatază alcalină. Displazia metafizară Schmid, o afecțiune autosomal dominantă, se prezintă în mod similar cu statură mică, înclinarea picioarelor și mers clătinat. Radiografiile arată o mineralizare neregulată a oaselor lungi. Din punct de vedere biochimic, disostoza metafizară de tip Schmid se prezintă cu activitate normală de calciu seric, fosfor și fosfatază alcalină și niveluri normale de aminoacizi urinari.

Perle clinice

- Rahitismul nutrițional (vitamina D alimentară inadecvată sau expunerea la lumina soarelui) este rar la copiii sănătoși din țările industrializate. Afecțiunile medicale (insuficiență hepatică sau renală) sau anomaliile metabolismului calciului și fosforului sunt de obicei responsabile.
- Hipofosfatemia primară (dominanta legată de X) este cea mai frecventă cauză a rahitismului nenutrițional; Se observă defecte ale tubului renal proximal în - reabsorbția fosfatului și conversia 25(OH)D în 1,25(OH) $_{2D}$. Rezultatele includ calciu seric normal scăzut, fosfat seric moderat scăzut , fosfatază alcalină seric crescută și niveluri serice scăzute de 1,25(OH) $_{2D}$, hiperfosfaturie și nicio dovadă de hiperparatiroidism.

REFERINȚE

Boat TF, Acton JD. Fibroza chistica. În: Kleigman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2006:1803-1817.

Berărie ED. Disfuncție tubulară pan-proximală (sindrom Fanconi). În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principiu și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:1892-1897.

Chesney RW. Boala metabolică a oaselor. În: Kleigman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders;

2006:2893-2898.

Chiang ML. Tulburări ale transportului renal de fosfat. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:1898-1901.

Greenbaum LA. Rahitismul și hipervitaminoza D. În: Kleigman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:253-263.

Hill LL, Chiang ML. Acidoza tubulara renala. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:1886-1892.

Kohaut EC. Insuficiență renală cronică. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:1841-1844.

Orenstein DM. Fibroza chistica. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003: 1967-1980.

Root AW. Rahitism și osteomalacie. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:2156-2160.

Rosenstein BJ. Fibroza chistica. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:1425-1438.

Vogt BA, Avner ED. Nefropatii toxice-insuficiență renală. În: Kleigman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:2204-2205.

Watkins SL. Insuficiență renală cronică. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:1718-1724.

Cazul 8

O familie relatează că fiul lor în vârstă de 5 ani a fost din ce în ce mai confuz în ultimele câteva ore. Semnele vitale ale serviciului său de urgență arată o frecvență cardiacă de 180 de bătăi/min, o tensiune arterială de 80/50 mm Hg, o temperatură de 36,1 °C (97 °F) și respirații lente și profunde. Umplerea capilară este de 5 secunde și are pielea în cort, precum și starea mentală alterată . Mama lui relatează că a slăbit câteva kilograme în ultimele săptămâni, a fost din ce în ce mai obosit de câteva zile și că a fost îngrijorată de antecedentele lui de sete de 2 sau 3 zile, urinare frecventă în timpul zilei și nou debut de enurezis nocturn.

> Care este diagnosticul cel mai probabil?

> Care este cea mai bună terapie?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 8:

Cetoacidoza diabetică

Rezumat: Un copil de 5 ani cu scădere în greutate, polidipsie și poliurie, care prezintă deshidratare și respirație Kussmaul.

- **Cel mai probabil diagnostic:** cetoacidoză diabetică (DKA).
- **Cel mai bun tratament:** rehidratare fluidă, insulină și monitorizare atentă a - nivelului de glucoză seric și a acidemiei.

ANALIZĂ

Obiective

1. Înțelegeți prezentarea pacienților în DKA.
2. Apreciază strategiile inițiale de tratament în managementul DKA.
3. Familiarizați-vă cu capcanele în tratamentul DKA.

Considerații

Acest pacient este **in extremis** . Este tahicardic, hipotensiv, hipotermic și are reumplerea capilară întârziată cu tentă a pielii. Se aplică ABC **-urile** medicinei. El este confuz, dar nu obtusit; probabil că nu are nevoie nici de controlul modului său, nici **de** reglarea **respirației** . Examinarea lui sugerează cel puțin 10% deshidratare; starea lui **circulatorie** este marginală și necesită restabilirea rapidă a volumului. Istoricul și examenul fizic sugerează diabet; un test de glucoză prin înțepare cu degetul confirmă diagnosticul. Terapia pentru DKA se bazează pe (1) repetarea agresivă a volumului, (2) controlul glucozei cu insulină și (3) corectarea anomaliilor metabolice.

ABORDAREA LA

Cetoacidoza diabetică

DEFINIȚII

KETOACIDOZA: O afecțiune care rezultă din disponibilitatea deficitară a insulinei, care duce la oxidarea lipidelor și la metabolismul mai degrabă decât la metabolismul glucozei. Absența insulinei are ca rezultat eliberarea acizilor grași liberi (FFA) din țesutul adipos și oxidarea și cetogeneza hepatică neregulată de FFA.

DIABETUL DE TIP I: Cunoscut sub o varietate de denumiri, este cauzat de o deficiență severă de insulină endogenă și de o cerință de insulină exogenă pentru a preveni cetoacidoza.

DIABETUL DE TIP II: Cunoscut sub o varietate de denumiri, constă de obicei în rezistență la insulină la nivel de țesut (deși adesea este necesară insulina exogenă) și rareori duce la cetoacidoză.
RESPIRAȚIA KUSSMAUL: Respirații profunde și rapide asociate cu acidoză.

ABORDAREA CLINICĂ

Pacienții cu CAD reprezintă o urgență medicală. Astfel de pacienți pot necesita intubare, dar de obicei acest lucru este observat mai târziu în cursul bolii. Copiii prezintă mai frecvent semne și simptome de deshidratare severă și acidoză. **Istoricul este adesea pozitiv pentru poliurie, greață, vărsături și plângeri abdominale. Hipotermia, hipotensiunea arterială, respirațiile Kussmaul și acetona pe respirație sunt frecvente.** Deoarece aceste semne și simptome pot fi nespecifice, în special la copiii mai mici, este necesar un indice ridicat de suspiciune pentru a pune diagnosticul.

Datele de laborator demonstrează un **nivel crescut al glucozei** (adesea 400-800 mg/dL), **acidoză metabolică** (cu decalaj anionic, adică producție în exces de anioni endogeni, cum ar fi acidul lactic) și **hipercetonemie** . Nivelurile serice de electroliți arată de obicei hiponatremie și potasiu normal sau ușor crescut (în ciuda epuizării potasiului intracelular). Nivelurile crescute ale azotului ureic și creatininei din sânge sunt frecvent observate, reflectând deshidratarea. Numărul de celule albe din sânge (WCB) este adesea crescut, mai ales dacă o infecție bacteriană exacerbează starea.

Tratamentul CAD include extinderea inițială a volumului vascular (adesea cu soluție salină normală) și apoi corectarea hiperglicemiei și hipercetonemiei . Bolusuri intravenoase de lichide (IV) suficiente pentru a stabiliza ritmul cardiac și tensiunea arterială sunt uneori necesare, iar apoi o rată IV mai lentă (de obicei o soluție salină cu sau fără puțină glucoză) pentru a înlocui pierderile de lichide și pentru a asigura inițierea unui flux adecvat de urină. **Potasiul se adaugă în fluidele IV după ce** se stabilește cantitatea de urină pentru a contracara epuizarea totală a potasiului a pacientului (tratamentul hiperglicemiei și acidozei conduce potasiul intracelular; hipopotasemia este o complicație care poate fi evitată). Se începe, de asemenea, o perfuzie continuă de insulină cu o viteză de aproximativ 0,1 U/kg/h (se administrează adesea inițial un bolus de 0,1 U/kg), cu rata IV ajustată pe baza rezultatelor măsurătorilor orare ale glucozei. Glucoza este adăugată la fluidele IV atunci când nivelul glucozei serice scade la aproximativ 250 sau 300 mg/dL, iar ajustările suplimentare ale ratelor de insulină se fac pe baza nivelurilor de glucoză serice. pH-ul plasmatic scăzut **și nivelurile crescute ale cetonei serice se vor corecta semnificativ în primele 8 până la 10 ore** ; nivelul seric de bicarbonat poate rămâne scăzut timp de aproximativ 24 de ore sau mai mult. Îmbunătățirea se caracterizează printr-o scădere a ratei de insulină IV și rezoluția cetonuriei; apoi, pacientul poate lua hrănire pe cale orală, iar insulina este convertită din calea IV la calea subcutanată.

Mai multe capcane trebuie evitate în timpul tratamentului DKA. Fluidele IV cu insulină și **îmbunătățirea nivelului de acidoză sunt adesea asociate cu o scădere**

a nivelului de potasiu seric ; adăugarea de potasiu în fluidele intravenoase este de obicei indicată pentru a preveni hipokaliemia gravă. Infuzia de bicarbonat este de obicei evitată, cu excepția situațiilor extreme, deoarece poate (1) precipita hipopotasemie, (2) deplasa curba de disociere a oxigenului spre stânga, înrăutățind livrarea oxigenului la organe, (3) supracorectează acidoza și (4) poate duce la agravarea acidozei cerebrale în timp ce pH-ul plasmatic este corectat (transferul în acidul bicarbonat în infuzat de CO2 în acidul cerebral se formează). ser). Uneori apare edemul cerebral (etiologie necunoscută), care se manifestă prin dureri de cap, modificări de personalitate, vărsături și scăderea reflexelor. Tratamentul edemului cerebral constă în reducerea lichidului IV, administrarea de nitol de om IV și hiperventilație. **Episoadele de CAD (în special în diabetul cunoscut) pot fi precipitate de infecția bacteriană. Este necesară** o **evaluare a surselor de infecție** cu instituirea antibioticelor (dacă este cazul).

Întrebări de înțelegere

8.1 O adolescentă de 14 ani din alt stat a fost urmărită timp de 7 ani pentru antecedente de diabet zaharat insulino-dependent. La clinica dumneavoastră hemoglobina A 1C este de 14,9%. Acest test de laborator indică care dintre următoarele?

A. Controlul ei al glucozei este slab.
B. Nu are diabet insulino-dependent.
C. Ea a intrat în „faza lunii de miere" a diabetului ei.
D. Are o infecție de bază.
E. Ea demonstrează fenomenul Somogyi.

8.2 La șase luni după ce a fost diagnosticat cu ceea ce pare a fi diabet insulinodependent, copilul de 5 ani în prezentarea cazului are o scădere semnificativă a necesarului său de insulină. Care dintre următoarele este explicația cea mai probabilă?

A. Diagnosticul său de diabet insulino-dependent a fost incorect.
B. Avea o infecție cronică care este acum sub control.
C. Și-a urmat atât de bine dieta pentru diabet, încât are nevoie de mai puțină insulină.
D. El demonstrează fenomenul Somogyi.
E. A intrat în „faza lunii de miere" a diabetului său.

8.3 O adolescentă în vârstă de 15 ani a avut dureri abdominale, vărsături și letargie timp de 3 zile. Examinările pieptului și gâtului sunt clare, dar examenul abdominal este semnificativ pentru durerea în cadranul inferior drept. Examenul rectal este echivoc pentru durere, iar examenul pelvian este remarcabil pentru durerea la mișcarea colului uterin. Datele de laborator includ un număr de globule albe de 18.000/ mm^3 , nivelul glucozei serice de

145 mg/dL și nivelul seric al bicarbonatului de 21 mEq/dL. Analiza ei de urină este remarcabilă pentru 1+ globule albe, 1+ glucoză și 1+ cetone. Care dintre următoarele este diagnosticul cel mai probabil?

A. Apendicită
B. Cetoacidoza diabetica (DKA)
C. Gastroenterita
D. Boala inflamatorie pelvina (BIP)
E. Pneumonie din lobul inferior drept

8.4 O adolescentă obeză în vârstă de 16 ani are enurezis, urinează frecvent, scurgeri vaginale albe și o erupție cutanată întunecată în jurul gâtului. Nivelul ei de glucoză seric este de 250 mg/dL, iar analiza de urină este pozitivă pentru glucoză 2+, dar este negativ în rest. Care dintre următoarele este diagnosticul cel mai probabil?

A. Vaginită chimică
B. Cervicita cu Chlamydia
C. Psoriazis
D. Diabetul de tip II
E. Infecția tractului urinar (ITU)

RĂSPUNSURI

8.1 **A.** Pacientul are probabil un control slab al diabetului. Hemoglobina A1C , folosită în mod obișnuit pentru a urmări controlul glucozei, măsoară nivelurile medii de glucoză din ultimele 2 sau 3 luni. Obiectivul hemoglobinei A $_{1C}$ pentru majoritatea diabeticilor este de 6% până la 9%. Niveluri mai mari de 12% sugerează un control slab, iar nivelurile de la 9% la 12% reprezintă un control corect. În fenomenul Somogyi, un pacient are episoade hipoglicemice nocturne manifestate ca teroare nocturnă, dureri de cap sau transpirație dimineață devreme și apoi prezintă, câteva ore mai târziu, hiperglicemie, cetonurie și glucozurie. Hormonii contrareglatori, ca răspuns la hipoglicemie, provoacă hiperglicemia.

8.2 **E.** Până la 75% dintre diabeticii nou diagnosticați au o scădere progresivă a necesarului zilnic de insulină în lunile după diagnosticul de diabet; câțiva pacienți nu necesită temporar insulină. Această perioadă de „lună de miere" durează, de obicei, câteva luni, iar apoi revine necesarul de insulină. Pacienților li se spune că perioada „lună de miere" nu este un remediu și că ar trebui să se aștepte la o revenire la necesarul de insulină.

8.3 **D.** Pacientul probabil are BIP; glucozuria este un răspuns de stres la infecție și nu reprezintă probleme de metabolism al glucozei. Toate opțiunile din întrebare pot provoca dureri abdominale. Deși diabetul - zaharat este în diferență, DKA se prezintă mai probabil cu cetoacidoză (niveluri serice scăzute semnificative de bicarbonat) și niveluri ridicate ale

glucozei serice.

8.4 **D.** Descrierea este a unei adolescente obeze cu vaginită candida (secreția vaginală) și acanthosis nigricans (erupția nucală întunecată) în concordanță cu diabetul de tip II. Această afecțiune este mult mai frecventă la copiii supraponderali, în special la cei cu antecedente familiale ale afecțiunii.

Perle clinice

- Cetoacidoza diabetică (DKA) este o urgență medicală care poate prezenta semne nespecifice de deshidratare, poliurie, greață, vărsături și tulburări abdominale. Se observă, de asemenea , hipotermie, hipotensiune, respirații Kussmaul și tonul as al respirației. Pentru a pune diagnosticul este necesar un indice ridicat de suspiciune, mai ales la copilul mai mic.
- Edemul cerebral este o complicație care poate pune viața în pericol în tratamentul cetoacidozei diabetice, care se prezintă ca dureri de cap, modificări de personalitate, vărsături și scăderea reflexelor.
- Tulburările electrolitice sunt frecvente în cetoacidoza diabetică. Hipokaliemia poate apărea în timpul tratamentului dacă nu sunt furnizate surse adecvate. Administrarea bicarbonatului este de obicei evitată, cu excepția situațiilor extreme, dintr-o varietate de motive fiziologice.

REFERINȚE

Alemzadeh R, Wyatt DT. Diabet zaharat. În: Kleigman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:2404-2432.

Cooke DW. Diabet zaharat de tip 2. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:2115-2122.

Gitelman SE. Diabet zaharat. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003: 2111-2136.

Plotnick LP. Diabet zaharat de tip 1 (insulino-dependent). În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:2103-2115.

Cazul 9

Un copil de 2 luni pe care l-ați urmărit de la naștere sosește pentru „injecțiile pentru bebeluși” de rutină. Sarcina mamei sale a fost necomplicată, iar el a fost sănătos fără probleme semnificative.

> Care este următorul pas în îngrijirea acestui pacient?

RĂSPUNS LA CAZUL 9:

Îngrijirea de rutină a copiilor

Rezumat: Un copil sănătos de 2 luni, care trebuie să facă o vizită de rutină a copilului.

> **Următorul pas:** Adunați istoricul intervalului (hrănire, somn), obțineți - măsurători adecvate (lungime, greutate și circumferință a capului), revizuiți - screeningurile senzoriale și de dezvoltare sau comportamentale (asigurați-vă că poate vedea și auzi și că se dezvoltă normal), efectuați un examen fizic, efectuați proceduri generale și specializate (asigurați-vă că screening-ul neonatal al stării sale este normală) și oferiți îndrumări anticipative de imunizare.

ANALIZĂ

Obiective

1. Familiarizați-vă cu obiectivele sesiunii de rutină pentru sănătatea copilului (sau supravegherea sănătății).
2. Familiarizați-vă cu Programul de imunizare recomandat pentru copii și adolescenți a Academiei Americane de Pediatrie (AAP).
3. Aflați efectele secundare și contraindicațiile imunizărilor obișnuite pentru copilărie .

Considerații

Îngrijirea copilului sănătos pentru acest copil sănătos este simplă. Pentru copiii cu nevoi speciale, cum ar fi sindromul Down sau siclemia, liniile directoare subliniază considerentele specifice ale acestora. Pentru copiii cu multiple handicapuri, cum ar fi cele rezultate din prematuritate extremă, nu există linii directoare specifice; furnizorii adaptează ghidurile naționale de „îngrijire a copilului bine” după caz.

ABORDAREA LA

Îngrijirea Copilului

ABORDAREA CLINICĂ

Obiectivele unei vizite de supraveghere a sănătății includ evaluarea stării fizice, de dezvoltare, psihosociale și educaționale a copilului pentru a identifica problemele devreme; atunci se poate institui intervenţia promptă. Îndrumarea anticipativă urmărește să promoveze obiceiuri bune de sănătate, să prevină îmbolnăvirea și să ajute la comunicarea familiei.

Majoritatea furnizorilor de servicii de pediatrie urmează liniile directoare de

asistență medicală preventivă disponibile în mod obișnuit. AAP își actualizează periodic Recomandările pentru îngrijirea medicală preventivă pediatrică, care prezintă întrebări, proceduri medicale și domenii de consiliere pentru nașterea copiilor până la 21 de ani. Alte surse includ linii directoare de la Agenția pentru Cercetare și Calitate în domeniul Sănătății și „Viitori Lumini" (Centrul Național pentru Educație în Sănătatea Maternei și Copilului). Indiferent de sursă, ghidurile sunt modificate pentru a se potrivi cu practica locală și pentru a servi cel mai bine nevoile pacienților.

IMUNIZARI

Imunizările fac parte din vizita copilului bine. Ele sunt rentabile și eficiente în îmbunătățirea sănătății generale și a bunăstării copiilor. Programele de vaccinare au eliminat variola și au redus incidența altor boli *(Haemophilus influenzae* tip b [Hib], poliomielită, rujeolă, tetanos, rubeolă și difterie), astfel încât studenții și rezidenții la medicină este puțin probabil să vadă un singur caz. Programul de imunizare recomandat pentru copilărie și adolescenți (Figura 9-1), actualizat anual și disponibil pe Internet, este susținut de o varietate de organizații, inclusiv AAP, Academia Americană de Practică Familială și Centrele pentru Controlul și Prevenirea Bolilor.

Imunizările pediatrice sunt extraordinar de sigure. Riscul de efecte secundare este extrem de scăzut, mai ales în comparație cu beneficiul prevenirii morții și mortalității cauzate de bolile transmisibile. Cu toate acestea, siguranța vaccinurilor este uneori analizată de presa de știri și de părinți. Furnizorul de asistență medicală trebuie să aibă acces la date științifice solide și actualizate privind efectele secundare pentru a atenua aceste temeri (Tabelul 9-1).

Mulți copii americani sunt incomplet imunizați din cauza lipsei de acces la imunizări, a unei înțelegeri proaste a familiei cu privire la necesitatea imunizării , a costurilor sau a fricii de efecte secundare. Contraindicațiile adevărate ale imunizării sunt rare. **Infecțiile ușoare ale căilor respiratorii superioare, gastroenterita și febra de grad scăzut nu sunt contraindicații.**

Contraindicațiile adevărate pentru un anumit vaccin includ reacții de **hipersensibilitate imediată** la vaccinul dat, componenta vaccinului sau conservantul din agent. **Hipersensibilitatea adevărată la ouă este o contraindicație pentru vaccinarea împotriva gripei și a febrei galbene** (ambele cultivate în culturi de țesuturi de embrioni de pui), dar nu și pentru vaccinarea rujeolă-oreion-rubeolă (RMR) (conține doar cantități mici de produse din ouă). Pacienții cu encefalopatie sau encefalită după ce au primit vaccinul împotriva difteriei, tetanosului și pertussis nu primesc doze ulterioare. **În general, vaccinurile cu virus viu nu sunt administrate pacientelor însărcinate și imunodeprimate sever** , dar sunt administrate unui copil care locuiește în casă cu o femeie însărcinată. Este permisă administrarea MMR sau varicelei unui pacient asimptomatic cu virusul imunodeficienței umane (HIV). Consultarea unui expert în unele cazuri este justificată.

Vaccin ▼ Vârsta>	Naştere	1 luna	2 luni	4 luni	6 luni	12 luni	15 luni	18 luni	19-23 luni	2-3 ani	4-6 ani
hepatita B'	HepB	HepB		*vezi nota de subsol 1*		HepB					
Rotavirus [2]			RV	RV	*RV [2]*						
Difterie, tetanos, pertussis [1]			DTaP	DTaP	DTaP	*vezi nota de subsol 3*	DT	aP			DTaP
Haemophilus influenzae tip b'			Hib	Hib	*Hib'*	Hib					
Pneumococic [5]			PCV	PCV	PCV	PCV				PPSV	
Poliovirusul inactivat			IPV	IPV		IPV					IPV
Gripa [6]						Gripa		enza (Anual)			
Rujeolă, oreion, rubeolă						MMR		*vezi nota de subsol?*			MMR
Varicela [8]						Varicela		*vezi nota de subsol8*			Varicela
Hepatita A [8]							HepA (	*2* doze		Seria HepA	
meningococic"										MCV	

Gama de vârste recomandate

Anumite grupuri cu risc ridicat

Acest program indică vârstele recomandate pentru administrarea de rutină a vaccinurilor autorizate în prezent, începând cu 1 decembrie 2008, pentru copiii cu vârsta cuprinsă între 0 și 6 ani. Orice doză care nu este administrată la vârsta recomandată trebuie administrată la o vizită ulterioară, atunci când este indicată și fezabilă. Vaccinurile combinate autorizate pot fi utilizate ori de câte ori este indicată orice componentă a combinației și alte componente nu sunt contraindicate și dacă sunt aprobate de Food and Drug Administration pentru acea doză de serialul. Furnizorii ar trebui să consulte declarația relevantă a Comitetului consultativ privind practicile de imunizare pentru recomandări detaliate, inclusiv afecțiuni cu risc ridicat: http://www.cdc.gov/vaccines/pubs/acip-list.htm . Evenimentele adverse semnificative din punct de vedere clinic care urmează după imunizare trebuie raportate la Sistemul de raportare a evenimentelor adverse ale vaccinurilor (VAERS). Îndrumări despre cum să obțineți și să completați un formular VAERS sunt disponibile la http://www.vaers.hhs.gov sau prin telefon, 800-822-7967.

Figura 9-1. Programul de imunizare recomandat pentru adolescenți pentru copilărie: 2009. *Reprodus de la Centers for Disease Control and Prevention, www.cdc.gov.*

Tabelul 9-1 EVENIMENTE ADVERSE, CONTRAINDICAȚII ȘI PRECAUȚII PRIVIND VACCINUL

AGENT	EVENIMENT ADVERS	CONTRAINDICAȚII SAU PRECAUȚII
H influenzae tip b	Durere, înroșire și/sau umflare la locul injectării la 25% dintre primitori.	Reacție anafilactică la vaccin.
DPT/DTaP * vaccin (În general, doar cel acelular (DTaP) pertussis vaccin este disponibil; toate cele adverse evenimentelor enumerate sunt mult mai mult comun cu celular formular (DTP).)	Reacție locală și febrilă. Roșeață, edem, indurație și sensibilitate la locul injectării. Somnolență, agitație, anorexie, vărsături, plâns. Febră ușoară până la moderată. Abcese bacteriene sau sterile la locul injectării (6-10 cazuri per milion de injecții). Reacții alergice (2 cazuri per 100.000 de injecții), tranzitorie erupție cutanată urticariană. Convulsii (incidența care apar în 48 de ore este 1 caz la 1750 doze). Hipotonic-hiporesponsiv (de numită „colaps" sau „ca șoc". stare") episoade (1 caz la 1750 de doze). Febră > 40,5°C (105°F) (0,3% dintre primitori). Țipete sau plâns persistent, sever, inconsolabil (1 caz la 100 de doze).	Contraindicatii • Reacție anafilactică la vaccin sau vaccin constitutiv. • Boală moderată sau severă cu sau fără febră. • Encefalopatie în 7 zile de administrare a doza anterioară de Precauții • Febră > 40,5°C (105°F) în 48 h de vaccinare cu a doza anterioară de • Colaps sau stare de șoc (hipotonic-hiporesponsiv episod) în 48 de ore de la primirea unei doze DTP/DTaP. • Crizele în termen de 3 zile de la primirea unei doze prealabile de DTP/DTaP (acetaminofen administrat înainte de administrarea DTaP sau DTP și la fiecare 4 ore după aceea timp de 24 de ore ar trebui luate în considerare pentru copiii cu antecedente personale sau familiale de convulsii la frați sau părinți). • Plâns persistent, inconsolabil, care durează > 3 ore în 48 de ore de la primirea unei doze anterioare de DTP/DTaP. • Sindromul Guillain-Barre în 6

{ Continuare}

Tabelul 9-1 VACCIN EVENIMENTE ADVERSE, CONTRAINDICAȚII ȘI PRECAUȚII (CONTINUARE)

AGENT	EVENIMENT ADVERS	CONTRAINDICAȚII SAU PRECAUȚII
Vaccinul împotriva hepatitei B	Durere la locul injectării și temperatură >37,7°C (99,86°F) (1%-6% dintre primitori). Anafilaxia raportată a fi 1 din 600.000 de doze.	Contraindicatii • Reacție anafilactică la vaccin sau constituent al vaccinului. • Reacție anafilactică la drojdia de brutărie. Precauții • Boală moderată sau severă, cu sau fără febră.
Vaccinul ROR	Febra de până la 39,4°C (103°F) apare în 5%-15% dintre vaccinuri la 7-12 zile după injectare, care durează 1- 2 d. Erupții cutanate în aproximativ 5% dintre vaccinuri. Trombocitopenie tranzitorie. Encefalita și encefalopatia apar în doze de 1 la milion, mai rar cu revaccinarea. Reacție alergică: reacțiile la vaccinul ROR sunt rare chiar și la copiii cu alergie la ouă documentată. aparentă clinic în 2 luni de la vaccin apare la <1 la 25.000-40.000 de copii vaccinați, grupați aproximativ 2- 3 săptămâni după vaccin și este, în general, de natură tranzitorie și benignă. sclerozantă subacută este posibil o complicație rară.	Contraindicatii • Reacție anafilactică la neomicină sau gelatină. • Sarcina. • Imunodeficiență alterată cunoscută (tumori hematologice și solide, infecție cu HIV severă, imunodeficiență congenitală și terapie imunosupresivă pe termen lung). Precauții • Administrare recentă de imunoglobuline (în interval de 3-11 luni în funcție de produs). • Trombocitopenie sau antecedente de purpură topenică trombotică.

Vaccin poliovirus inactivat (IPV)	Nici unul.	Contraindicatii • Reacție anafilactică la streptomicina, polimixină B și neomicină. Precauții • Sarcina.

Tabelul 9-1 VACCIN EVENIMENTE ADVERSE, CONTRAINDICAȚII ȘI PRECAUȚII (CONTINUARE)

AGENT	EVENIMENT ADVERS	CONTRAINDICAȚII SAU PRECAUȚII
Vaccinul împotriva varicelei	Erupție cutanată în decurs de 1 lună de la imunizare , o erupție cutanată ușoară maculopapulară sau variceliformă (mediană de aproximativ 2-5 leziuni) la locul injectării sau în altă parte, se dezvoltă la aproximativ 7% dintre copii și aproximativ 8% dintre adolescenții/adulții susceptibili. Durere, roșeață și/sau umflare la locul injectării la 20% dintre copii și 25%-35% dintre adolescenți. Transmiterea virusului vaccinal de la vaccinuri sănătoase la alte persoane este rară (<1%) și pare să apară numai dacă vaccinul dezvoltă erupții cutanate. Transmiterea acestui virus vaccinal pare să cauzeze o boală ușoară sau deloc. Boală asemănătoare zosterului (erupții cutanate și simptome minime sau absente ale sistemului) au fost raportate în vaccinuri (aproximativ 18 cazuri la 100.000 persoane-an); niciun caz nu a fost grav.	Contraindicatii • Reacție anafilactică la neomicină și gelatină. • Infecția cu HIV. • Imunodeficiență alterată cunoscută (tumori hematologice și solide, imunodeficiență congenitală și terapie imunosupresivă pe termen lung). Precauții • Administrare recentă de imunoglobuline (în termen de 5 luni). • Istoric familial de imunodeficiență.
Vaccinul pneumococic	Până la aproximativ 1 din 4 sugari au avut roșeață, sensibilitate sau umflare acolo unde a fost administrat injectarea. Aproximativ 1 din 3 sugari a avut febră >38°C (>100,4°F), iar până la aproximativ 1 din 50 a avut o febră mai mare >39°C (>102,2°F). Unii copii au devenit, de asemenea, agitați sau adormiți	Reacție anafilactică cunoscută.

{ Continuare}

Tabelul 9-1 VACCIN EVENIMENTE ADVERSE, CONTRAINDICAȚII ȘI PRECAUȚII (CONTINUARE)

AGENT	EVENIMENT ADVERS	CONTRAINDICAȚII SAU PRECAUȚII
Vaccin împotriva hepatitei A	Durere în locul în care a fost administrată vaccinul (aproximativ 1 din 2 adulți și până la 1 din 5 copii). Dureri de cap (aproximativ 1 din 6 adulți și 1 din 20 de copii). Pierderea poftei de mâncare (aproximativ 1 din 12 copii). Oboseală (aproximativ 1 din 14 adulți). Dacă apar aceste probleme, ele apar de obicei la 3-	Reacție anafilactică cunoscută.

Abrevieri:DTaP,anatoxinele difterice și tetanice și pertussis acelular [vaccin];DTP,difterie și anatoxinele tetanice și pertussis [vaccin]; HIV, virusul imunodeficienței umane; MMR, rujeolă oreion - rubeolă.

* În general, este disponibil doar vaccinul antipertussis acelular (DTaP); toate evenimentele adverse enumerate sunt mult mai frecvente cu forma celulară (DTP).

Date de la Pickering LK, ed. 2006 Cartea Roșie: Raportul Comitetului pentru Boli Infecțioase. *a 27-a ed. Elk Grove Village, IL: Academia Americană de Pediatrie, 2006 și Centers for Disease Control and Prevention (disponibil la www.cdc.gov~).*

Întrebări de înțelegere

9.1 Un copil de 6 ani sănătos și bine dezvoltat vine ca un nou pacient la clinica dumneavoastră. Cardul său de imunizare dezvăluie că a primit o imunizare la naștere și unele la vârsta de 2 luni, dar nici una de atunci. Care dintre următoarele afirmații despre el este corectă?

A. El ar trebui să primească vaccinul antipoliovirus oral viu, mai degrabă decât vaccinul inactivat (injectabil) împotriva poliovirusului (IPV).
B. Vaccinul pertussis este contraindicat la varsta lui si se inlocuieste cu vaccinul tetanos-difteric.
C. Este prea bătrân pentru a primi vaccinul *H influenzae* tip b.
D. Vaccinările lui la naștere și la 2 luni se repetă pentru că a trecut prea mult timp pentru ca acestea să fie eficiente.
E. Este prea tânăr pentru vaccinul împotriva varicelei.

9.2 Sfatul potrivit pentru o mamă a unui copil de 2 săptămâni aici pentru o vizită „copil bine" include care dintre următoarele?

A. Până la vârsta de 1 lună copilul ar trebui să doarmă toată noaptea.
B. Copiii ar trebui să fie capabili să se răstoarne până la vârsta de 2 luni și să se așeze până la vârsta de 4 luni.
C. Sucurile de fructe cu jumătate de tărie pot fi inițiate la vârsta de 2 luni.
D. Antrenamentul la olita ar trebui sa inceapa la varsta de 1 an.
E. Se recomandă somnul în decubit dorsal.

9.3 În timpul unei vizite de „copil sănătos", părinții unui copil sănătos de 5 luni oferă o cantitate mare de informații. Care dintre următoarele informații este cea mai îngrijorătoare?

A. O dietă care include cereale pentru copii, cinci legume diferite și un fruct pentru bebeluși
B. Consumând 32 oz de formulă pentru sugari pe zi
C. Tragere intermitentă de urechi
D. Contact vizual limitat cu părinții
E. Se rostogolește din față în spate, dar nu din spate în față

9.4 Care dintre următoarele afirmații despre testele de screening „de rutină" este corectă?

A. Toți copiii sunt supuși testelor cutanate pentru tuberculoză la vârsta de 12 luni.
B. Testarea plumbului este obținută pe toți sugarii de 12 și 14 luni.
C. Examinările pelvine fac parte din examinarea unui adolescent activ sexual.
D. Nivelurile de screening ale hematocritului sunt obținute la toți sugarii la vârsta de 2 luni.
E. Screeningul universal al colesterolului începe la vârsta de 11 luni.

RĂSPUNSURI

9.1 **C.** Vaccinul Hib, în general, nu este recomandat copiilor cu vârsta de 5 ani sau mai mult.

9.2 **E.** Se evită sucurile (nediluate) până la vârsta de aproximativ 6 luni (în cană și nu în sticlă). La vârsta de 1 lună, un sugar ar trebui să fie capabil să se fixeze și să urmărească, dar nu trebuie să se aștepte să doarmă toată noaptea până la vârsta de 2 până la 3 luni. Țintele realiste pentru dezvoltare includ rularea la 4 luni și ședința la 6 luni. Antrenamentul la olita începe atunci când copilul manifestă interes, de obicei nu mai devreme de vârsta de 2 ani. Părinților li se spune să pună copiii sănătoși pe spate (sau pe lateral) pentru a dormi pentru a reduce incidența sindromului morții subite a sugarului.

9.3 **D.** Copiii fixează și urmăresc chipul uman de la naștere. Un copil de 5 luni care nu se angajează în contact vizual este anormal.

9.4 **C.** Testarea tuberculozei și a plumbului se efectuează pe copiii cu risc. Examinările pelvine se efectuează atunci când fetele devin active sexual sau până la vârsta de 18 până la 21 de ani. Screeningul hematocritelor se face la vârsta de 9 până la 12 luni, iar testele de colesterol se fac pentru copiii cu factori de risc familiali.

Perle clinice

- Contraindicațiile adevărate pentru vaccinări sunt rare, dar includ reacții de hipersensibilitate imediată la vaccin, componenta vaccinului sau conservantul din agent.
- Condițiile care *nu sunt* contraindicații pentru vaccinări includ infecții ușoare ale căilor respiratorii superioare, gastroenterita și febră de grad scăzut.
- În general, femeile însărcinate și cele cu imunodeficiență gravă nu ar trebui să primească vaccinări cu virus viu, dar vaccinurile sunt administrate copiilor care locuiesc în casă cu o femeie însărcinată. Vaccinările împotriva rujeolei-oreion-rubeolă (MMR) și varicelei pot fi administrate pacienților asimptomatici cu HIV.

REFERINȚE

Agenția pentru Cercetare și Calitate în Sănătate. Ghid pentru serviciile clinice preventive. Disponibil la: http://www.ahrq.gov/clinic/cpsix.htm.

Academia Americană de Pediatrie. Recomandări pentru îngrijirea preventivă a sănătății pediatrice. Disponibil la: http://www.aap.org.

Viituri Luminoase. Ghid pentru supravegherea sănătății sugarilor, copiilor și adolescenților. Disponibil la: http://www.brightfutures.org.

Centre pentru Controlul și Prevenirea Bolilor. Efecte secundare ale vaccinului. Disponibil la:

http://www.cdc.gov/vaccines/vac-gen/side-effects.htm#dtap.

Halsey NA. Imunizare. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:118-134.

Orenstein WA, Pickering LK. Practici de imunizare. În: Kleigman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:1058-1070.

Overby KJ. Supravegherea sănătății pediatrice. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:2-4, 19-30, 37-53.

Această pagină a fost lăsată goală în mod intenționat

Cazul 10

Un băiețel de 4 ani are o istorie de 2 zile de curgere nazală, tuse productivă și respirație șuierătoare. Febră subiectivă și scăderea apetitului au fost, de asemenea, observate astăzi. Nu are nicio boală cardiorespiratorie cunoscută, iar imunizările sale sunt la curent. Cei doi frați ai săi mai mici se recuperează de „răceli". La examinare, este febril până la 103,2°F (39,6°C), cu o frecvență respiratorie de 22 respirații/min. Examinarea lui este remarcabilă pentru nararile congestionate, rinoree clară, zgomote de respirație grosiere în toate câmpurile pulmonare și respirații șuierătoare bibazilare la sfârșitul expirației.

> Care este diagnosticul cel mai probabil?

> Care este următorul pas în evaluare?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 10 :

Pneumonie

Rezumat: Un copil mic prezintă tuse, febră și o examinare anormală a pieptului.

- **Cel mai probabil diagnostic:** Pneumonie.
- **Următorul pas în evaluare:** O radiografie toracică (CXR) este adesea indicată pentru a stabili dacă modificările radiografice susțin constatările clinice. Pe lângă radiografia toracică, pulsoximetria și testele de laborator selectate (hemoleucograma [CBC], hemocultură și spălarea nazală pentru antigenele virale selectate) pot ajuta la elucidarea etiologiei și amploarea infecției, precum și la posibila terapie antimicrobiană directă.

ANALIZĂ

Obiective

1. Descrieți etiologiile pneumoniei și predilecțiile lor de vârstă.
2. Descrieți diferite constatări clinice și radiografice în pneumonie.
3. Descrieți evaluarea și tratamentul pneumoniei.

Considerații

Cel mai important obiectiv inițial în gestionarea acestui pacient este de a asigura adecvarea ABC - urilor (menținerea căilor **respiratorii** , controlul **respirației** și asigurarea **circulației adecvate**). Un pacient cu pneumonie poate prezenta diferite grade de compromis respirator. Poate fi necesar oxigen, iar în cazurile severe insuficiența respiratorie poate fi iminentă, necesitând intubație și ventilație mecanică. Pacientul cu pneumonie și sepsis poate avea, de asemenea, dovezi de insuficiență circulatorie (șoc septic) și necesită resuscitare lichidă viguroasă. După ce s-au atins elementele de bază ale resuscitarii, pot fi inițiate evaluări și management ulterioare.

ABORDAREA LA

Copilul cu Pneumonie

DEFINIȚII

RALES: Sunete inspiratorii umede sau „crăpate” din cauza lichidului alveolar sau a resturilor; se aude de obicei în pneumonie sau insuficiență cardiacă congestivă (CHF).
FROCARE PLURĂ: Sunete inspiratorii și expiratorii de „frecare” sau zgâriere ale respirației auzite atunci când pleurele viscerale și parietale inflamate se reunesc.
TUSE STACCATO: Vrăji de tuse cu intervale liniștite, adesea auzite în crupă și

pneumonie cu chlamydia.

EFUZIA PLURALA: Acumulare de lichid in spatiul pleural; poate fi asociat cu dureri toracice sau dispnee; poate fi transudat sau exsudat în funcție de rezultatele analizei fluidelor pentru proteine și lactat dehidrogenază; originile includ cardiovasculare (insuficiență cardiacă congestivă), infecțioase (pneumonie micobacteriană) și maligne (limfom).

EMPYEMA: Infecție purulentă în spațiul pleural; poate fi asociat cu dureri în piept, dispnee sau febră; observată de obicei împreună cu pneumonia bacteriană sau abcesul pulmonar.

OXIMETRIA PULS: Estimarea neinvazivă a concentrației de oxihemoglobină arterială (Sa_{O_2}) utilizând lungimi de undă selectate de lumină.

ABORDAREA CLINICĂ

Pneumonia sau infectia tractului respirator inferior (LRTI) este un diagnostic pus clinic si radiografic. Pacientul pediatric tipic cu pneumonie poate avea constatări tradiționale (febră, tuse, tahipnee și toxicitate) sau foarte puține semne, în funcție de organismul implicat și de vârsta și starea de sănătate a pacientului.

Fiziopatologia

LRTI începe de obicei cu dobândirea organismului prin inhalarea picăturilor infectate sau contactul cu o suprafață contaminată. În funcție de organism, răspândirea către căile respiratorii distale are loc la intervale diferite. Infecția bacteriană progresează de obicei rapid în câteva zile; pneumonia virală se poate dezvolta mai treptat. Odată cu progresia infecției, apare o cascadă inflamatorie cu căile respiratorii afectate de mediatorii umorali și celulari. Mediul rezultat afectează negativ ventilația-perfuzie și se dezvoltă simptome respiratorii.

Constatări clinice și radiologice

Procesul de pneumonie poate produce puține constatări sau poate prezenta o activitate respiratorie crescută manifestată ca erupție nazală, utilizarea mușchilor accesorii sau tahipnee, aceasta din urmă fiind un indicator relativ sensibil al pneumoniei. Simptomele asociate pot include stare de rău, dureri de cap, dureri abdominale, greață sau vărsături. Se poate dezvolta toxicitate, în special în pneumonia bacteriană. Febra nu este o constatare constantă. Instabilitatea subtilă a temperaturii poate fi observată în pneumonia neonatală. Din punct de vedere clinic, pneumonia poate fi asociată cu scăderea sau respirația anormală (rale sau respirație șuierătoare). Examenul toracic poate fi echivalent , mai ales la nou-născut. Se poate observa hipoxia. Complicațiile pneumoniei (revărsat pleural) pot fi identificate prin găsirea de zgomote sau frecări localizate reduse la respirație.

Rezultatele radiografice în LRTI pot fi limitate, inexistente sau pot întârzia - simptomele clinice, în special la pacientul deshidratat. Rezultatele pot include consolidarea unică sau multilobară (pneumonie pneumococică sau stafilococică), captarea aerului cu diafragma aplatizată (pneumonie virală cu bronhospasm) sau limfadenopatie perihilară (pneumonie micobacteriană). Alternativ, poate

predomina un model interstițial (pneumonie micoplasmatică). În cele din urmă, revărsatul pleural și formarea abceselor sunt mai în concordanță cu infecția bacteriană.

Organismele cauzale

LRTI apare mai frecvent toamna și iarna și cu o frecvență mai mare la pacienții mai tineri, în special cei din medii de grup (gospodării mari , grădinițe și școli primare). Când sunt luate în considerare toate grupele de vârstă, aproximativ 60% dintre pneumoniile pediatrice sunt de origine bacteriană, pneumococul fiind în fruntea listei. Virușii (virusul respirator sincițial [RSV], adenovirusul, gripa, paragripa, virusul enteric citopatic uman orfan [ECHO] și virusul coxsackie) rulează o secundă apropiată.

Identificarea unui organism în pneumonia pediatrică se poate dovedi dificilă; organismele cauzale sunt identificate doar în 40% până la 80% din cazuri. Culturarea de rutină a nazofaringelui (sensibilitate/specificitate slabă) sau a sputei (dificultate la obținerea probelor la pacienții tineri) de obicei nu este efectuată. Astfel, diagnosticul și tratamentul sunt de obicei direcționate de simptomele pacientului, de constatările fizice și radiografice și de vârstă.

În primele zile de viață, *Enterobacteriaceae* și *streptococul de grup B* (GBS) sunt etiologiile bacteriene primare; alte posibilități includ *Staphylococcus aureus, Streptococcus pneumoniae* (pneumococ) *și Listeria monocytogenes.* La nou-născutul cu pneumonie, sunt prescrise de obicei antimicrobiene cu spectru larg (ampicilină fie cu gentamicină, fie cu cefotaximă) . **În primele câteva luni de viață, *Chlamydia trachomatis* este o posibilitate, în special la sugarul cu tuse staccato și tahipnee, cu sau fără conjunctivită sau istoric matern de chlamydia cunoscut.** Acești sugari au și **eozinofilie și infiltrate bilaterale cu hiperinflație pe radiografia toracică;** tratamentul este eritromicina. **Etiologiile virale includ virusul herpes simplex (HSV), enterovirusul, gripa și RSV;** dintre acestea, HSV este cea mai îngrijorătoare și răspândită pneumonie virală în primele zile de viață. Aciclovirul este un aspect important dacă se suspectează HSV.

Dincolo de perioada nou-născutului și **până la aproximativ 5 ani, pneumonia virală este frecventă; adenovirusul, rinovirusul, RSV, gripa și paragripa sunt posibilități. Etiologiile bacteriene includ pneumococul și *Haemophilus influenzae netipabil.*** Pacienții cu congestie nazală și toracică cu efort crescut de respirație, respirație șuierătoare și hipoxemie se prezintă în mod regulat la camera de urgență în timpul lunilor de iarnă și sunt internați pentru observație, oxigen și terapii bronhodilatatoare. Diagnosticul unui proces viral se poate face clinic sau cu constatări CXR (infiltrate interstițiale perihilare). Amplificarea cu acid nucleic (PCR) a secrețiilor dintr-un tampon sau spălare nazală este adesea efectuată pentru a confirma o etiologie virală. O pneumonie mixtă virală și bacteriană poate fi prezentă la aproximativ 20% dintre pacienți. Acoperirea antibacteriană trebuie luată în considerare dacă scenariul clinic, examenul sau constatările cu raze X sugerează o infecție bacteriană.

Pacientul pediatric cu vârsta peste aproximativ 5 ani cu LRTI are de obicei

micoplasmă. Cu toate acestea, cele mai multe dintre etiologiile virale și bacteriene enumerate anterior sunt posibile, cu excepția GBS și *Listeria.* Antibioticele din această grupă de vârstă sunt direcționate către micoplasme și bacterii tipice (pneumococcus). Opțiunile de tratament includ macrolide (azitromicină) sau cefalosporine (ceftriaxonă sau cefuroximă).

Pneumonia la pacientul intubat de terapie intensivă cu linii centrale poate fi legată de *Pseudomonas aeruginosa* sau specii fungice (*Candida*). *Pseudomonas* și *Aspergillus* sunt posibilități la pacientul cu boală pulmonară cronică (fibroză chistică). Virusul varicelo-zosterian trebuie luat în considerare la pacientul cu manifestări tipice ale pielii și pneumonie; citomegalovirus (CMV) dacă este prezentă retinită concomitentă; *Legionella pneumophila* dacă pacientul a fost expus la apă stagnantă; și *Aspergillus* dacă un pacient are astm bronșic refractar sau o „bilă fungică" clasică pe radiografia toracică. Călătoriile în sud-vestul Statelor Unite expun pacienții la *Coccidioides immitis,* oile sau bovinele infectate expun pacienții la *Coxiella brunetti,* iar speleologia sau munca la o fermă la est de Munții Stâncoși îi expun pacienților la *Histoplasma capsulatum.*

Un subgrup important al LRTI este tuberculoza. *Mycobacterium tuberculosis* a devenit mai problematic în ultimul deceniu; rezistența la mai multe medicamente este din ce în ce mai observată. Pacienții pot prezenta simptome care variază de la o tuse tradițională, sputā cu sânge, febră și scădere în greutate până la simptome subtile sau nespecifice. Un derivat de proteină purificată pozitiv (PPD) este definit de diametrul indurației în contextul istoricului expunerii unui pacient, al constatărilor radiografice și al stării imune. De exemplu, indurația de 5 mm poate fi considerată un PPD „pozitiv" la 48 până la 72 de ore la un pacient cu expunere confirmată, radiografie toracică anormală sau imunodeficiență. Aceeași măsurătoare la un copil altfel sănătos fără expuneri nu ar fi considerată pozitivă. Sursele posibile de bacili acido-rezistenți pentru colorare și cultură (în funcție de vârsta pacientului) includ probe de sputā din prima dimineață, aspirații gastrice, spălări bronșice sau biopsie obținută prin bronhoscopie și analiza lichidului de empiem sau biopsia pleurală dacă este necesară intervenția chirurgicală. Terapia antituberculoasă standard în așteptarea culturii și a sensibilităților include izoniazidă, rifampină și pirazinamidă. Pentru eventualele organisme rezistente la medicamente, etambutol poate fi adăugat temporar, atâta timp cât acuitatea vizuală poate fi urmărită. Cursul tipic de antibiotice constă într-o fază inițială de aproximativ 2 luni cu trei sau patru medicamente, urmată de o fază de continuare de 4 până la 7 luni cu izoniazidă și rifampină. Durata totală a terapiei depinde de amploarea anomaliilor CXR, de modelele de rezistență și de rezultatele obținute în urma probelor joase de sputā. Terapia observată direct ar trebui să fie recomandată în mod obișnuit.

Întrebări de înțelegere

10.1 Un băiețel de 6 săptămâni, născut prin naștere vaginală după o gestație necomplicată la termen, a avut tuse și „respirație rapidă" timp de 2 zile.

Mama lui relatează că are un istoric de 1 săptămână de congestie nazală și secreții oculare lăcrime, dar fără febră sau schimbare a apetitului. Are o temperatură de 99,4°F (37,4°C) și o frecvență respiratorie de 44 de respirații/min. Are congestie nazală, rinoree limpede, conjunctive eritematoase bilateral și secreții apoase, ale ochiului drept. Plămânii lui prezintă trosnituri împrăștiate fără șuierătoare. Care dintre următoarele este cel mai probabil agent patogen?

A. *C trachomatis*
B. *L monocytogenes*
C. Virus respirator sincițial
D. Rinovirus
E. *S pneumoniae*

10.2 O fetiță de 2 ani și-a crescut munca de respirație. Tatăl ei constată că a avut tuse și febră subiectivă în ultimele 3 zile. Ea s-a plâns că „o doare burta” și a experimentat un episod de vomă posttusivă, dar nu a avut diaree. Imunizările ei sunt actuale și, de altfel, este sănătoasă. Temperatura ei este de 102 ° F (38,9 ° C). Este somnolenta, dar se trezeste usor. Respirațiile sunt de 28 de respirații/min, iar examinarea ei este remarcabilă pentru scăderea sunetelor respiratorii la baza stângă posterior, cu trosnituri proeminente. Care dintre următoarele intervenții acute este următorul pas cel mai bun în evaluarea dvs.?

A. Hemocultura
B. Radiografia toracică
C. Pulsoximetrie
D. Cultura sputei
E. Tampon nazal viral

10.3 Evaluați un băiețel de 8 ani anterior sănătos cu febră subiectivă, dureri în gât și tuse în ultima săptămână. Nu a existat nicio rinoree, vărsături sau diaree, iar apetitul lui este neschimbat. Conform înregistrărilor clinice, imunizările lui sunt actuale și greutatea lui a fost la a 25-a percentila la examinarea lui acum 6 luni. Astăzi el este notat la a 10-a percentila pentru greutate. Este afebril, cu narină clare și orofaringe posterior și efort respirator normal. Are limfadenopatie bilaterală cervicală și supraclaviculară dreaptă. Auscultția toracică este notabilă pentru diminuarea sunetelor respiratorii la baza stângă. Dincolo de obținerea unei radiografii toracice, care dintre următoarele este cel mai bun pas următor în evaluarea dumneavoastră?

A. Tampon rapid streptococic
B. Tampon nazal viral
C. Plasarea PPD
D. Biopsia ganglionilor limfatici
E. Testarea anticorpilor fluorescenți direct *Bordetella pertussis*

10.4 O adolescentă de 13 ani se plânge de tuse uscată, febră ușoară și oboseală

în ultimele 2 săptămâni. Ea a observat o congestie crescută în piept și tuse ieri când mergea afară în aer rece. Ea neagă congestia nazală, rinoreea, emeza sau diareea. Mama ei declară că fiica ei este în general sănătoasă, cu un istoric de alergii la sum mertime. Semnele ei vitale, efortul respirator și examinarea toracelui sunt normale. Care dintre următoarele este cel mai probabil agent patogen?

A. *H influenzae*
B. *M pneumoniae*
C. Virus respirator sincițial
D. *S aureus*
E. *S pneumoniae*

RĂSPUNSURI

10.1 **A.** Tusea și efortul respirator crescut la un sugar febril cu scurgeri oculare sunt în concordanță cu *Chlamydia.* Transmiterea are loc de obicei în timpul nașterii vaginale. Aproximativ 25% dintre copiii născuți din mame cu *Chlamydia* dezvoltă conjunctivită; aproximativ jumătate dintre aceștia dezvoltă pneumonie. Majoritatea sugarilor prezintă infecție respiratorie în a doua lună de viață, dar simptomele pot fi observate încă din a doua săptămână. Tampoanele pleoapelor interioare sunt trimise pentru PCR, iar eritromicină sau sulfisoxazol oral (din urmă numai la sugarii cu vârsta mai mare de 2 luni) se administrează timp de 2 săptămâni fie pentru conjunctivită, fie pentru pneumonie.

10.2 **C.** Tahipneea și letargia sunt proeminente la acest pacient cu pneumonie clinică. Pulsoximetria trebuie efectuată de urgență pentru a stabili dacă este necesar oxigen. Cultivarea sputei este rezonabilă, dar o probă adecvată și utilă diagnostic poate fi obținută numai de la un copil de 2 ani prin aspirat endotraheal sau bronhoscopie. La acest copil, altfel sănătos, pentru care preocupările pentru pneumonia atipică sunt mari, manevrele invazive nu sunt indicate. Virușii (RSV și adenovirus) sunt proeminenti la această vârstă; s-ar putea lua în considerare realizarea unui tampon nazal pentru antigene virale. Durerea abdominală, așa cum este menționat în această întrebare, poate fi văzută ca un simptom prezent în pneumonie, probabil ca urmare a iritației diafragmei prin infecția pulmonară.

10.3 **C.** Scenariul este tipic pentru tuberculoza pediatrică. Pot apărea limfadenopatii cervicale și perihilare sau mediastinale și manifestări pulmonare sau extrapulmonare, cu boli miliare și meningită mai frecvente la sugari și copiii mai mici. Febra, scăderea în greutate și semnele și simptomele căilor respiratorii inferioare (posibil revărsat pleural stâng la acest pacient) sunt descoperiri de tuberculoză arhetipală (TB). Trebuie plasat un PPD și trebuie luată în considerare spitalizarea acestui pacient în izolare cu presiune negativă pentru o evaluare ulterioară dincolo de plasarea PPD (pleurocenteză, lavaj bronhoalveolar, aspirate gastrice) și un posibil tratament antituberculos.

10.4 **B.** Toate aceste constatări sunt în concordanță cu infecția micoplasmatică („pneumonie de mers"). Perioada de incubație pentru micoplasmă este de 5 până la 7 zile, iar majoritatea simptomelor sunt observate în a doua până la a treia săptămână de infecție. Hemoliza are loc pe măsură ce anticorpii se atașează de celulele roșii din sânge, determinând producția de reticulocite. Dacă este necesar, aspiratul nazofarin geal pentru PCR sau măsurarea aglutininelor reci pot ajuta la diagnostic. Constatările auscultatorii și radiografice variază în această infecție; se poate observa o RX normală sau una cu un model interstițial, efuziune sau atelectazie.

Perle clinice

- Etiologia pneumoniei variază în funcție de vârsta pacientului. Nou-născuții au cel mai mare risc de a face *streptococ de grup B,* copiii mici sunt mai susceptibili de a avea virus respirator sincițial, iar adolescenții contractează de obicei micoplasmă.
- Eforturile în managementul tuberculozei ar trebui îndreptate spre izolarea unui organism și obținerea de sensibilități, permițând astfel selectarea regimului antituberculos optim.

REFERINȚE

Kennedy WA. Tulburări ale plămânilor și pleurei. În: Osborn LM, DeWitt TG, First LR, Zenel JA, eds. *Pediatrie.* 1-a ed. Philadelphia, PA: Elsevier-Mosby; 2005:803-818.

Moscona A, Murrell MT, Horga M, Burroughs M. Infecții respiratorii. În: Katz SL, Hotez PJ, Gerson AA, eds. *Bolile infecțioase ale copiilor lui Krugman.* a 11-a ed. Philadelphia, PA: Mosby; 2005:493-524.

Roosevelt GE. Obstrucție inflamatorie acută a căilor aeriene superioare. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie*. a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:1762-1766.

Sectish TC, Prober CG. Pneumonie. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:1795-1799.

Această pagină a fost lăsată goală în mod intenționat

Cazul 11

Te afli la lumina lunii într-o cameră de urgență din mediul rural când un tată își grăbește fiica de 3 ani în zona de așteptare. Ați stabilit rapid că el și copilul au fost la ferma unei rude unde pulverizau după gândaci într-un hambar vechi. Copilul fusese bine, dar în timp ce era la fermă a dezvoltat crampe abdominale, tuse, salivare și lacrimi. În timpul drumului, copilul pare să aibă dificultăți respiratorii crescute , iar tatăl observă că s-a murdărit și a urinat pe ea însăși.

- Care este diagnosticul cel mai probabil?
- Cum se pune diagnosticul?
- Care este cea mai bună terapie?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 11 :

Intoxicație cu organofosfați

Rezumat: Un copil de 3 ani, anterior sănătos, care, în timp ce își ajută tatăl să pulverizeze pentru insecte, dezvoltă salivație, lacrimare, detresă respiratorie și simptome gastrointestinale (GI).

- **Cel mai probabil diagnostic:** intoxicație cu organofosfat.
- **Efectuarea diagnosticului:** Indice mare de suspiciune astfel încât terapia să nu întârzie; confirmare prin scăderea nivelurilor serice de pseudocolinesteraza și colinesteraza eritrocitară.
- **Cea mai bună terapie:** Decontaminarea copilului, îngrijire de susținere, administrarea de atropină sau pralidoximă.

ANALIZĂ

Obiective

1. Înțelegeți semnele, simptomele și tratamentul intoxicației cu organofosforici.
2. Familiarizați-vă cu opțiunile de tratament ale diverșilor agenți ingerați în mod obișnuit.

Considerații

Acest copil demonstrează dovezi ale otrăvirii cu organofosforici, principala cauză a mortalității prin ingestie nefarmaceutică la copii. Ea a fost expusă în timpul pulverizării pentru insecte din hambar și este expusă riscului de absorbție continuă a toxinelor până când se realizează decontaminarea îmbrăcămintei.

Notă: Pentru unii copii expuși la o substanță toxică, părinții pot oferi un recipient cu agent toxic. Pentru alții fie recipientul nu este disponibil, fie simptomele nu au legătură în mod evident cu o expunere toxică. În toate cazurile, este necesară o anamneză amănunțită și un examen fizic, împreună cu un indice ridicat de suspiciune la copiii mai mici, pentru a asigura diagnosticul de expunere la toxicitate accidentală.

ABORDAREA LA

Intoxicație cu organofosfați

DEFINIȚII

SIMPTOME NICOTINICE: Cardiace (hipertensiune, tahicardie, aritmie); mușchi (fasciculații, slăbiciune, tremor); insuficiență respiratorie din cauza paraliziei diafragmei; hipertensiune arterială.
SIMPTOME MUSCARINICE: Gastrointestinale (emeză, incontinență urinară și

fecală); respirator (bronhoree, bronhospasm); cardiace (hipotensiune, bradicardie); lacrimare și salivare; mioza.

ABORDAREA CLINICĂ

Milioane de copii sunt otrăviți în fiecare an, aproximativ 90% dintre expuneri au loc în casă. Aproximativ jumătate din toate intoxicațiile accidentale apar la copiii mai mici de 5 ani. Copiii cu vârsta cuprinsă între 6 și 12 ani sunt mult mai puțin probabil să fie expuși, iar cei cu expuneri toxice peste 12 ani o fac adesea în mod intenționat. Moartea cauzată de otrăviri accidentale a devenit neobișnuită, deoarece au fost implementate o varietate de măsuri, inclusiv prevenirea otrăvirii ca parte a tuturor vizitelor de sănătate pentru copii, dezvoltarea centrelor regionale de control al otrăvirilor, ambalajele rezistente la copii și managementul medical îmbunătățit.

Intoxicația cu organofosfati poate apărea pe piele sau pe mucoase, prin inhalare sau prin ingestie. Se găsesc în mod obișnuit în pesticide precum parathion, malathion și diazinon, organofosfații se leagă ireversibil de colinesteraza neuronilor și eritrocitelor, precum și de pseudocolinesteraza hepatică. Constatarea comună este eșecul de a opri efectele acetilcolinei la nivelul receptorilor.

Semnele și simptomele excesului colinergic sunt adesea amintite cu „clopotele mute” mnemonice care includ

D **d** iarree/ **d** efecare
U **u** rination
M **m** ioza
B **b** rahicardie
B **b** ronchoree
E **e** mesis/ **e** xcitare a mușchilor
L **l** acrimare
S **s** alivare

În plus față de aceste efecte muscarinice și nicotinice, se observă efecte centrale, inclusiv obstrucție, convulsii și apnee.

Confirmarea expunerii poate fi confirmată prin găsirea unor niveluri scăzute de pseudocolinesterazei serice și colinesterazei eritrocitare, dar corelația dintre aceste niveluri și magnitudinea expunerii sau simptomele observate este slabă. Astfel, trebuie menținut un indice ridicat de suspiciune pentru a diagnostica rapid și precis expunerea la organofosfați.

Tratamentul pacientului expus la organofosfați constă în decontaminarea rapidă prin îndepărtarea tuturor îmbrăcămintei și spălarea tuturor suprafețelor pielii. Pentru ingestii, se poate încerca lavaj gastric sau cărbune activat, dar compușii sunt absorbiți rapid, iar beneficiile sunt oarecum limitate. Se aplică ABC - urile medicinei: păstrează căile **respiratorii** (poate fi necesară intubarea); menținerea **respirației** (secrețiile excesive pot necesita aspirații frecvente); și asigurați **o** circulație adecvată.

Două terapii specifice pentru a contracara efectele otrăvirilor cu organofosforici includ atropina și pralidoxima. Atropina actioneaza prin antagonizarea receptorului

muscarinic; pot fi necesare doze mari, repetate și uneori continue. Adesea, cantitatea și numărul de doze de atropină necesare se corelează cu gradul de expunere și pot ajuta la estimarea duratei cursului. Pralidoxima este o oximă care reactivează colinesteraza, adesea utilizată pentru pacienții cu slăbiciune musculară semnificativă, mai ales dacă este necesară ventilația mecanică din cauza insuficienței musculare.

O atenție deosebită adusă mediului unui copil poate ajuta la prevenirea nenumăratelor cazuri de ingestie toxică. Consilierea părinților să „otrăvească" casa lor este un prim pas către prevenire. Materialele scrise și video sunt disponibile cu ușurință prin intermediul Academiei Americane de Pediatrie, departamentelor de sănătate locale și de stat și centrelor de control al otrăvirii. Toate familiile sunt învățate să se familiarizeze cu rețeaua națională de centre de control al otrăvirilor, la care se poate ajunge gratuit la 1-800-222-1222.

Întrebări de înțelegere

11.1 Elevii care frecventează o școală construită în 1951 sunt expuși riscului pentru care dintre următoarele?
- A. Arsenic
- B. Azbest
- C. Diclorodifeniltricloretan (DDT)
- D. Mercur
- E. Bifenili policlorurați (PCB)

11.2 Un copil de 8 ani, cu întârziere mintală, ingerează conținutul unui termometru cu mercuri. Care dintre următoarele simptome sunt cel mai probabil să apară?
- A. Ataxie, disartrie și parestezii
- B. Dureri în piept și dispnee
- C. Gingivostomatită, tremor și tulburări neuropsihiatrice
- D. Fara simptome
- E. Fibroza pulmonară

11.3 Un copil de 4 ani este găsit cu o sticlă de insecticid care conține arsenic. Care dintre următoarele simptome este cel mai probabil să apară?
- A. Bradicardie cu bloc cardiac de gradul trei
- B. Constipație
- C. Gastroenterita hemoragică cu a treia distanță de lichide
- D. Hiperreflexie
- E. Hipotermie

11.4 Expunerea la toxine din mediu poate avea loc în mai multe moduri. Care dintre următoarele este cel mai probabil mecanism de expunere?
- A. Expunerea la azbest din materiale periculoase de artă și meșteșuguri
- B. Expunerea unui copil la beriliu din hainele părinților copilului

C. Intoxicarea cu fier din emisiile vehiculelor
D. Toxicitatea plumbului de la ingerarea bucăților de creion
E. Expunerea transplacentară la benzen

RĂSPUNSURI

11.1 **B.** Între 1947 și 1973, azbest a fost pulverizat în mod obișnuit pe tavanele școlilor ca ignifug. Deteriorarea are ca rezultat eliberarea de fibre microscopice în aer. Plafoanele căzute sau plasarea de bariere reprezintă de obicei o protecție suficientă împotriva acestui cancerigen.

11.2 **D.** Copilul la întrebare este puțin probabil să dezvolte simptome (cantitatea de mercur este mică); o ingerare acută mai mare de elementare poate duce la o varietate de plângeri gastrointestinale (GI). Dacă mercurul elementar ar fi sub formă de vapori, s-ar observa plângeri gastrointestinale, împreună cu febră, frisoane, dureri de cap, modificări vizuale, tuse, dureri în piept și posibil pneumonită și edem pulmonar. Expunerea la sărurile anorganice de mercur (pesticide, dezinfectanți, explozivi, baterii uscate) poate provoca arsuri gastroesofagiene, greață, vărsături, dureri abdominale, hematemeză, hematohezie, colaps cardiovascular sau deces. Ataxia, disartria și parestezііle sunt observate în intoxicația cu metil mercur (expunerea peștilor contaminați). Gingivostomatita, tremor și tulburări neuropsihiatrice sunt observate cu intoxicația cronică anorganică cu mercur; într-adevăr, termenul „nebun ca un pălărier" provine din riscul profesional al expunerii lucrătorilor în perioada industrială timpurie la vapori care conțin mercur în timpul procesului de fabricare a pălăriilor din pâslă.

11.3 **C.** Ingestia acută de arsenic poate provoca greață, vărsături, dureri abdominale și diaree. A treia distanță și hemoragia în intestin pot duce la șoc hipovolemic. Simptomele cardiace includ tahicardia ventriculară (prelungirea intervalului QT) și insuficiența cardiacă congestivă (CHF). Acești pacienți pot dezvolta convulsii, edem cerebral, encefalopatie și comă. La început, pacienții dezvoltă pierderea reflexelor tendinoase profunde, paralizie, disestezii dureroase și insuficiență respiratorie similară sindromului Guillain-Barre. De asemenea, pot fi observate febră, anemie, alopecie, hepatită și insuficiență renală.

11.4 **B.** Compușii liposolubili pot fi transmisi transplacentar (dar benzenul ar fi neobișnuit). Hainele de lucru ale părinților pot transmite compuși potențial periculoși. Rechizitele pentru arte și meșteșuguri probabil nu conțin azbest. Emisiile vehiculelor sunt responsabile pentru un număr de poluanți, dintre care mulți sunt cancerigeni, dar intoxicarea cu fier ar fi neobișnuită. „Miniul" creionului este de fapt grafit (carbon) și nu plumb elementar.

Perle clinice

- Intoxicația cu organofosfati este principala cauză a mortalității prin ingestie nonfarmacologică în Statele Unite.
- „Clopotele mute" mnemonice conturează semnele și simptomele excesului colinergic.
- Terapia pentru toxicitatea organofosfaților include îngrijire de susținere și utilizarea fie a atropinei, fie a pralidoximei.

REFERINȚE

Fortenberry JD, Mariscalco MM. Principii generale ale managementului otrăvirii. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:747-754.

Rodgers GC, Condurache T, Reed MD, Bestic M, Gal P. Poisonings. În: Kleigman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:339-357.

Tenenbein M. Ingestii si expuneri toxice. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:354-379.

------- 1 Cazul 12

O mamă își aduce fiica de 8 ani la biroul tău pentru că a observat o pată „gălbuie” pe chiloții fiicei sale. Mama relatează că fata a început recent să folosească multe cuvinte explicite din punct de vedere sexual, notele ei au scăzut semnificativ și a devenit tăcută și reticentă în a interacționa. Când este intervievat singur, copilul începe să plângă și afirmă că iubitul mamei ei o atinge „în privat cu partea lui privată”. Examenul fizic al copilului este normal, cu excepția unei secreții vaginale galbene și a eritemului țesutului perihimenal. O examinare microscopică cu montare umedă este negativă pentru trichomonade, vaginoză bacteriană și drojdie. Un test de amplificare a acidului nucleic (NAAT) din vagin este negativ pentru *Chlamydia trachomatis,* dar este pozitiv pentru *Neisseria gonorrhoeae.*

> Care este cel mai bun management pentru această afecțiune?

> Care este următorul pas în evaluare?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 12 :

Abuz sexual

Rezumat: O fetiță de 8 ani are un NAAT pozitiv pentru *Ngonorrhoeae*. Ea a - dezvăluit că iubitul mamei sale a abuzat-o sexual.

- **Cel mai bun management:** confirmați rezultatul testului efectuând un al doilea test (fie o cultură adevărată pentru *N gonorrhoeae* , fie un al doilea NAAT care vizează o altă porțiune a genomului organismului) și apoi administrați tratamentul sub forma unei singure doze de ceftriaxonă 125 mg intramuscular.
- **Următorul pas:** Ar trebui să se obțină un test de sânge pentru anticorpii virusului imunodeficienței umane (HIV) și reagină plasmatică rapidă (RPR) pentru sifilis. Serviciile de protecție a copiilor și/sau forțele de ordine *trebuie* anunțate.

ANALIZĂ

Obiective

1. Aflați cum să abordați evaluarea medicală a unui copil care se plânge că a fost abuzat sexual.
2. Să știți că majoritatea copiilor care sunt abuzați sexual nu au rezultate fizice de abuz.
3. Familiarizați-vă cu diferitele metode de testare a diagnosticului pentru chlamydia și gonoree.

Considerații

Testele de amplificare a acidului nucleic (NAAT) sunt teste foarte sensibile și specifice utilizate în mod obișnuit pentru a detecta infecțiile cauzate de *C trachomatis* și *N gonorrhoeae*. Gravitatea acestor diagnostice la copii dictează confirmarea unui test pozitiv fie cu o cultură adevărată, fie cu un al doilea NAAT care vizează o porțiune diferită a genomului organismului. Consultarea unui pediatru de abuz asupra copiilor sau a unui specialist in boli infecțioase pediatrice este, de asemenea, recomandată în aceste cazuri.

Transmiterea *N gonorrhoeae* are loc numai prin contact sexual. Prin urmare, un diagnostic confirmat indică faptul că acest copil a fost abuzat sexual. O încercare de a identifica când se crede că a avut loc ultimul contact sexual este importantă deoarece testarea periodică pentru HIV și sifilis este indicată pentru cel puțin 6 luni. Este important să se stabilească dacă mediul de acasă al acestui copil este sigur. Serviciile de protecție a copiilor și oficialii de aplicare a legii lucrează în general în tandem pentru a asigura siguranța copilului și pentru a efectua investigații penale privind abuzul sexual asupra copiilor. Specialiștii în abuz asupra copiilor pot ajuta la coordonarea îngrijirii acestui copil și pot oferi asistență în managementul

medical.

ABORDAREA LA
Abuzul sexual la copil

DEFINIȚII

ABUZ SEXUAL: Activitate sexuală în care se angajează un copil, dar pentru care copilul nu o poate înțelege, nu își poate da consimțământul sau nu este pregătit din punct de vedere al dezvoltării; sau activitate sexuală care reprezintă o încălcare a legii sau a tabuurilor societale. Pot fi prezente constrângere, dezechilibru de putere sau o diferență semnificativă de vârstă.
TEST DE AMPLIFICARE A ACIDULUI NUCLEIC (NAAT): O metodă fără cultură care poate fi utilizată pe probe de tampon sau de urină pentru a testa *C trachomatis* și *N gonorrhoeae.*

ABORDAREA CLINICĂ

Se estimează că până la vârsta de 18 ani, una din patru femei și unul din șase bărbați din Statele Unite sunt victime ale abuzului sexual. Abuzul poate fi noncontact (exhibiționism, voyeurism, pornografie) sau de contact (mângâiere, contact anogenital). **Majoritatea victimelor abuzului sexual își cunosc agresorii; pot fi membri ai familiei, prieteni sau cunoscuți.**

Preluarea anamnezei cu sprijin și sensibilitate, documentarea detaliată a dezvăluirii copilului și examinarea atentă sunt imperative. **Mai mult de trei sferturi dintre copiii abuzați sexual nu** au **niciun semn de traumă fizică la examinare** (în parte pentru că țesuturile zonei anogenitale se vindecă rapid și adesea fără cicatrici) și chiar mai puțini au o boală cu transmitere sexuală (STD). Când apare o leziune, aceasta poate fi **nespecifică** (eritem); ocazional apar semne de traumatism penetrant, cum ar fi o ruptură a himenului posterior (adică, între pozițiile 3 și 9) sau o ruptură profundă a mușchiului anal. Dacă abuzul suspectat a avut loc în apropierea momentului evaluării medicale (de exemplu, în aproximativ 72 de ore), pot fi disponibile dovezi criminalistice din corpul copilului sau din îmbrăcămintea purtată în momentul agresiunii. Pentru o astfel de colectare a probelor este utilizat un „kit de colectare a probelor” ; conținuturile sunt păstrate în laboratoarele de poliție și sunt analizate dacă procedurile legale o impun.

Victimele de agresiune sexuală la copii sunt testate pentru boli cu transmitere sexuală (chlamydia, gonoree, trichomonas, HIV și sifilis) ori de câte ori a avut loc contact anal-genital, genital-genital sau oral-genital. Din punct de vedere istoric, culturile adevărate pentru chlamydia și gonoree au fost preferate la copiii prepubertali și la adolescenții non-activi din punct de vedere sexual, datorită specificității lor ridicate. Cu toate acestea, poate fi de dorit să se efectueze un NAAT mai sensibil. Datorită implicațiilor sale potențiale, un rezultat pozitiv al NAAT pentru un copil prepubertal sau un adolescent activ din punct de vedere sexual

trebuie confirmat fie cu o cultură, fie cu un al doilea NAAT care amplifică o secvență diferită de gene. În situația acută, pot fi indicate medicamente profilactice pentru BTS și pentru sarcină. Toate victimele abuzului sexual au nevoie de sprijin psihologic. Asistenții sociali pot fi de ajutor în identificarea și atenuarea factorilor de stres din mediul copilului.

Întrebări de înțelegere

12.1 O adolescentă de 18 ani, cu întârziere în dezvoltare, îi spune mamei ei că cineva de la grădinița ei s-a „bătut cu ea". Mama o aduce la tine pentru evaluare pentru abuz sexual. Care dintre următoarele afirmații despre posibilul abuz sexual al acestui copil este mai probabil să fie corectă?

A. Această fată cu întârziere în dezvoltare prezintă un risc mai mic de abuz decât un copil adecvat pentru dezvoltare.
B. Această fată a fost cel mai probabil abuzată sexual de un străin.
C. Dacă acest copil este victima abuzului sexual cronic, dovezile fizice sunt puțin probabile.
D. Majoritatea copiilor, ca această fată, își dezvăluie imediat abuzul sexual.
E. Dacă acest adolescent activ din punct de vedere sexual dezvoltă o cultură pozitivă pentru chlamydia sau gonoree, trebuie căutat un mod de transmitere nonsexual.

12.2 Un băiat de 18 luni este adus la clinică de tatăl său, deoarece copilul are „etichete cutanate" perianale. Copilul locuiește cu mama și tatăl său, iar tatăl nu raportează niciun istoric de potențial abuz sexual. Mama are o istorie de 15 ani de veruci venerice. Examinarea relevă veruci asemănătoare conopidă în zona perianală. Care dintre următoarele este cauza cea mai probabilă a acestei descoperiri?

A. Condilom acuminat (papillomavirus uman [HPV]) dobândit la abuz sexual
B. Condilom acuminat (HPV) dobândit de la naștere
C. Herpes tip I
D. Herpes tip II
E. *Molluscum contagiosum*

12.3 O fetiță de 7 ani are mâncărimi timp de 1 săptămână în „părțile intime din față și din spate". Nu are antecedente de afecțiuni ale pielii. Nu și-a schimbat săpunul, detergenții de spălat rufe sau hainele. Ea afirmă că nimeni nu a atins-o în mod nepotrivit în locurile ei private. Mama relatează că pofta de mâncare fiicei ei a scăzut în ultima lună și ocazional se plânge de dureri abdominale. Examinarea este normală, cu excepția unui eritem perianal ușor. Care dintre următoarele este cauza cea mai probabilă a problemei ei?

A. Eczemă
B. Gonoree
C. Lichen scleros
D. Oxiuri
E. Psoriazis

12.4 Un băiețel de 9 ani are sângerări rectale roșii aprinse timp de câteva luni. Are antecedente de constipație și encopresis intermitent. El neagă atingerea necorespunzătoare în zonă. La examinare, anusul copilului și-a pierdut modelul stelat și tonusul. Are trei fisuri adânci în anus și o cicatrice la ora 8. Care dintre următoarele este o cauză probabilă a descoperirilor băiatului?
A. Constipaţie
B. Eczemă
C. Hemoroizi
D. boala Hirschsprung
E. Traumatism anal penetrant

RĂSPUNSURI

12.1 **C.** Multe fete abuzate de-a lungul timpului nici nu raportează abuzul și nici nu prezintă dovezi fizice de traume vaginale penetrante. Plângerile fizice care *uneori* sunt asociate cu abuzul sexual includ disurie, enure sis, infecții frecvente ale tractului urinar (ITU), iritație și mâncărime genitale, secreții vaginale sau peniane, sângerare vaginală, dureri genitale sau anale, dureri abdominale și encopresis. Descoperirile comportamentale nespecifice *pot* include coșmaruri, tulburări de somn, comportamente sexuale inadecvate din punct de vedere al dezvoltării, comportamente regresive, tulburări de alimentație, comportament agresiv, performanță școlară slabă și relații slabe cu colegii . Lista diagnosticelor alternative include afecțiuni dermatologice, traume nonsexuale, constipație, corpi străini vaginali, factori de stres psihosocial și boli psihiatrice. În cele mai multe cazuri, persoana care a comis abuzul sexual este cunoscut de victimă. Copiii cu întârziere în dezvoltare sunt expuși unui risc mai mare. Cu excepția cazurilor de transmitere verticală, Chlamydia și gonoreea sunt diagnostice de contact sexual.

12.2 **B.** Condiloamele anale la copiii mai mici de 3 ani sunt adesea dobândite la naștere prin contact direct cu condiloamele genitale din canalul de naștere. Un istoric complet este important pentru a determina riscul de abuz față de riscul de a dobândi infecția la naștere.

12.3 **D.** Oxiurii provoacă mâncărimi intense, pierderea poftei de mâncare și dureri abdominale episodice; oamenii sunt singura gazdă naturală (vezi și Cazul 38). Vizionarea la microscop cu bandă adezivă plasată peste anus poate identifica ouăle viermelui (și, mai puțin probabil, un vierme minuscul, asemănător unui fir). Tratamentul constă de obicei într-o singură doză de mebendazol, care se repetă în 2 săptămâni. Membrii

familiei care dorm în patul copilului sunt, de asemenea, tratați. Hainele de pat sunt spălate în momentul tratamentului, deoarece ovulele pot rămâne viabile timp de 2 până la 3 săptămâni în medii umede . Eczema ar putea implica mai mult decât regiunea perianală.

12.4 **E.** Traumele anal penetrante repetate determină pierderea modelului stelat al anusului, pierderea tonusului și fisuri profunde. Constipația ar fi mai puțin probabil să provoace astfel de constatări dramatice. Abuzul sexual trebuie suspectat și este indicat un istoric suplimentar.

Perle clinice

- Se estimează că până la vârsta de 18 ani, una din patru femei și unul din șase bărbați din Statele Unite sunt victime ale abuzului sexual.
- Majoritatea victimelor abuzului sexual își cunosc agresorii; aceștia pot fi membri ai familiei, prieteni sau cunoscuți.
- Majoritatea copiilor abuzați sexual nu au semne fizice de abuz.
- Trebuie acordată o atenție deosebită metodei de testare pentru chlamydia și gonoree la copii; serologiile pentru virusul imunodeficienței umane și sifilis trebuie verificate periodic până când au trecut cel puțin 6 luni de la agresiune.

REFERINȚE

Centre pentru Controlul și Prevenirea Bolilor. Ghid de tratament al bolilor cu transmitere sexuală, 2006. *MMWR Morb Mortal Wkly Rep.* 2006;55(RR11):1-94.

Heger A, Ticson L, Velasquez O, Bernier R. Copii referiți pentru posibil abuz sexual: constatări medicale la 2384 de copii. *Abuz asupra copiilor Negl. 2002;26:645-659.*

Kellogg N și Comitetul pentru abuz și neglijență asupra copiilor. Evaluarea abuzului sexual la copii. *Pediatrie.* 2005;116:506-512.

Cazul 13

Un copil de 4 ani se plânge de dureri de urechi. Are o temperatură de 102,1°F (38,9°C) și este răcit de câteva zile, dar a mâncat bine și activitatea sa a fost în esență normală.

> Care este diagnosticul cel mai probabil?

> Care este cea mai bună terapie?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 1 3:

Otita medie acută

Rezumat: Un copil mic prezintă dureri de urechi și febră.

- **Cel mai probabil diagnostic:** otita medie acuta (OMA)
- **Cel mai bun tratament:** antibiotice orale

ANALIZĂ

Obiective

1. Familiarizați-vă cu epidemiologia otitei medii (OM) la copii.
2. Înțelegeți opțiunea de tratament pentru această afecțiune.
3. Aflați consecințele unei infecții severe.

Considerații

Otita medie este ridicată în diagnosticul diferențial pentru acest copil cu infecție a căilor respiratorii superioare (URI) și dureri de urechi. Diagnosticul poate fi confirmat prin otoscopie pneumatică și începerea tratamentului. Un „diagnostic telefonic" ar trebui evitat. Figura 13-1 ilustrează anatomia urechii medii.

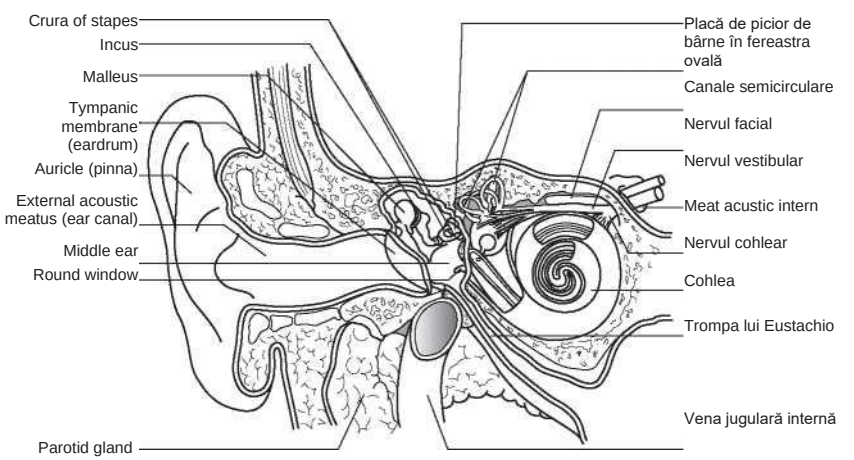

Figura 13-1. Anatomia urechii medii. *(Redesenat, cu permisiunea, de la Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds.* Rudolph's Pediatrics. *Ed. 21. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:1240.)*

ABORDAREA LA

Otita medie acută

DEFINIȚII

OTITA MEDIA ACUTĂ (AOM): O afecțiune de otalgie (durere de ureche), febră și alte simptome, împreună cu constatările unei membrane timpanice (TM) roșii, opace, cu mișcare slabă și bombate.
MIRINGOTOMIE ȘI AMPLASAREA TUBURILOR DE ECHALIZARE A PRESIUNII: O procedură chirurgicală care implică incizia TM și plasarea de tuburi de egalizare a presiunii (PE) (tuburi minuscule din plastic sau metal ancorate în TM) pentru a ventila urechea medie și pentru a ajuta la prevenirea reacumulării lichidului din urechea medie. **OTITA MEDIE CU EFUZIE:** O afecțiune în care lichidul se adună în spatele TM, dar fără semne și simptome de OMA. Uneori numită OM seroasă.
OTOSCOPIE PNEUMATICĂ: Procesul de obținere a unui sigiliu etanș al canalului urechii cu un speculum și apoi aplicarea unei ușoare presiuni pozitive și negative cu un bulb de cauciuc pentru a verifica mobilitatea TM.
TIMPANOCENTEZA: O procedură chirurgicală minoră în care se face o mică incizie în TM pentru a drena puroiul și lichidul din spațiul urechii medii. Această procedură se face rar în cabinetul de asistență medicală primară, ci mai degrabă este efectuată de specialist.

ABORDAREA CLINICĂ

Otita medie este un diagnostic comun în copilărie. **Patogenii bacterieni obișnuiți** includ ***Streptococcus pneumoniae, Haemophilus influenzae*** **netipificabil și** ***Moraxella catarrhalis.*** Alte organisme, *Staphylococcus aureus, Escherichia coli, Klebsiella pneumoniae* și *Pseudomonas aeruginosa,* sunt observate la nou-născuți și la pacienții cu deficiențe imune. Virușii pot provoca OMA, iar în multe cazuri etiologia este necunoscută. OM acută este diagnosticată la un copil cu febră (de obicei <104°F [40°C]), dureri de urechi (deseori trezirea nocturnă a copilului din somn) și stare generalizată de rău. Simptomele sistemice includ anorexie, greață, vărsături, diaree și dureri de cap. Constatările examinării includ o **TM roșie, bombată, care nu se mișcă bine cu otoscopie pneumatică .** TM poate fi opac cu puroi în spate, reperele urechii medii pot fi ascunse și, dacă TM s-a rupt, puroiul poate fi văzut în canalul urechii. Repere normale sunt prezentate în Figura 13-2.

În funcție de tiparele de rezistență bacteriană a unei comunități, amoxicilina în doze de până la 80 până la 90 mg/kg/zi timp de 7 până la 10 zile este adesea tratamentul inițial. Dacă se observă eșec clinic după 3 zile de tratament, o schimbare la amoxicilină-clavulanat,

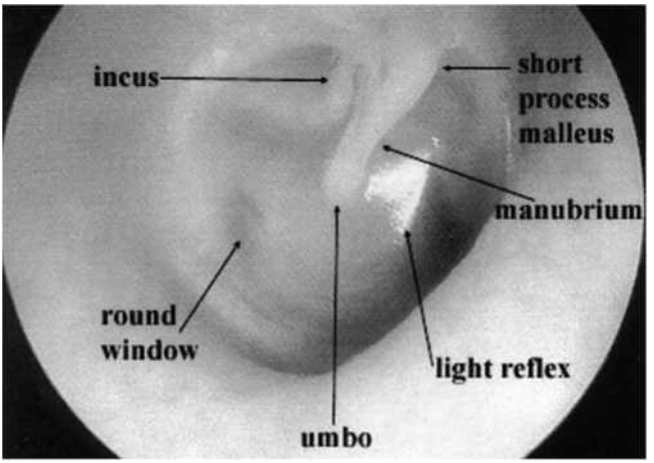

Figura 13-2. Membrana timpanică. *Reproducere, cu permisiune, de pe Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds.* Pediatria lui Rudolph. *a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:1240.*

se ia în considerare cefuroxima axetil, azitromicină, cefiximă, ceftriaxonă sau timpanocenteză. Terapiile adjuvante (analgezice sau antipiretice) sunt adesea indicate , dar alte măsuri (antihistaminice, decongestionante și corticosteroizi) sunt ineficiente.

După un episod de OMA, lichidul din urechea medie poate persista până la câteva luni . Dacă auzul este normal, efuzia urechii medii este adesea tratată cu observație ; unii practicieni tratează cu antibiotice. **Când lichidul nu se rezolvă sau apar episoade recurente de OM supurativă, mai ales dacă se observă pierderea auzului, se utilizează adesea miringotomia cu tuburi PE.**

Complicațiile OM rare, dar grave includ **mastoidita, osteomielita osului temporal, paralizia nervului facial** , formarea abceselor epidurale și subdurale, meningita, tromboza sinusului lateral și hidrocefalia otitică (dovada presiunii intracraniene crescute cu OM). Un pacient cu OMA al cărui curs clinic este neobișnuit sau prelungit este evaluat pentru una dintre aceste afecțiuni.

Întrebări de înțelegere

13.1 Un băiețel de 8 ani are dureri severe la mișcarea urechii. Nu are febră, greață, vărsături sau alte simptome. Este sănătos, tocmai s-a întors din tabăra de vară unde a înotat, călărit și a făcut schi nautic. Examenul urechii dezvăluie un pahar oarecum roșu care este extrem de sensibil la mișcare, un canal urechi foarte roșu și umflat, dar o MT normală în esență. Care dintre

următoarele este cel mai potrivit curs următor de terapie?

A. Administrarea amestecului local de polimixină și corticosteroizi
B. Amoxicilină orală în doză mare
C. Ceftriaxonă intramusculară
D. Vancomicină intravenoasă
E. Timpanocenteză și cultură

13.2 La trei zile după începerea terapiei orale cu amoxicilină pentru OM, un băiețel de 4 ani a continuat febră, dureri de urechi și umflături cu roșeață în spatele urechii. Lobul urechii este împins superior și lateral. Se pare că îi merge bine în rest. Care dintre următoarele este cea mai potrivită cale de acțiune?

A. Trecerea la amoxicilină-clavulanat oral
B. Miringotomie și antibiotice parenterale
C. Scanarea nucleară a capului
D. Steroizi topici
E. Timpanocenteza

13.3 O fetiță de 5 ani a făcut febră mare, dureri de urechi și vărsături în urmă cu o săptămână. A fost diagnosticată cu OM și a început să ia amoxicilină-clavulanat. În a treia zi a acestui medicament, ea a continuat cu constatări de OM, febră și durere. Ea a primit ceftriaxonă intramuscular și a trecut la cefuroximă orală. Acum, 48 de ore mai târziu, are febră, durere și nicio îmbunătățire a OM; altfel ii merge bine. Care dintre următoarele este următorul pas cel mai logic în managementul ei?

A. Adăugarea de steroizi topici intranazali la cefuroxima orală
B. Adenoidectomie
C. Amoxicilină orală în doză mare
D. Trimetoprim-sulfametoxazol oral
E. Timpanocenteză și cultura lichidului urechii medii

13.4 Un băiețel de 1 lună are febră până la 102,7°F (39,3°C), este iritabil, are diaree și nu a mâncat bine. La examinare are o TM roșie imobilă care are puroi în spate. Care dintre următoarele este cea mai potrivită cale de acțiune?

A. Internarea în spital cu evaluare completă a sepsisului
B. Ceftriaxonă intramusculară și urmărire atentă în ambulatoriu
C. Amoxicilină-clavulanat oral
D. Cefuroximă orală
E. Amoxicilină orală în doză mare

RĂSPUNSURI

13.1 **A.** Pacientul are probabil o otită externă cauzată de înotul său (cunoscută și sub numele de urechea înotătorului). Tratamentul este aplicarea unui agent topic așa cum este descris. Introducerea unui fitil poate ajuta la

absorbția excesului de lichid în canalul urechii macerat. Organismele cauzale includ speciile *Pseudomonas* (sau alte organisme gram-negative), *S aureus* și, ocazional, ciupercile *(* speciile Candida sau *Aspergillus).*

13.2 **B.** Copilul are mastoidita, diagnostic clinic care poate necesita confirmarea tomografiei. Tratamentul include miringotomie, fluid cultură și antibiotice parenterale. Poate fi necesară drenajul chirurgical al celulelor de aer mastoidiene dacă nu se observă îmbunătățirea în 24 până la 48 de ore.

13.3 **E.** După eșecul mai multor regimuri antibiotice, sunt indicate timpanocenteza și cultura lichidului urechii medii.

13.4 **A.** Copiii foarte mici cu OM (mai ales dacă sunt iritabili sau letargici) prezintă un risc mai mare de bacteriemie sau alte infecții grave. Adesea este nevoie de spitalizare și antibiotice parenterale.

Perle clinice

- Cei mai frecventi agenți patogeni bacterieni care cauzează otita medie (OM) sunt *S pneumoniae* , *H influenzae* netipificabil și *M catarrhalis* .
- Constatările examinării otitei medii includ o membrană timpanică roșie, bombată, care nu se mișcă bine cu otoscopia pneumatică, o membrană timpanică opacă cu puroi în spate, repere ascunse ale urechii medii și, dacă membrana timpanică s-a rupt, puroi în canalul urechii.
- Tratamentul inițial al otitei medii include adesea amoxicilină (în funcție de rata locală a *pneumoniei S rezistente*). Dacă se observă un eșec clinic în ziua 3, este indicată o schimbare la amoxicilină-clavulanat, cefuroximă axetil, ceftriaxonă sau timpanocenteză.
- Complicațiile sunt rare, dar includ mastoidita, osteomielita osoasă temporală, paralizia nervului facial, formarea abceselor epidurale și subdurale, meningita, tromboza sinusului lateral și hidrocefalia otitică.

REFERINȚE

Haddad J. Otita externa (otita externa). În: Kleigman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:2629-2632.

Kerschner JE. Otita medie. În: Kleigman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:2632-2646.

Kline MW. Otita externa. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:1496-1497.

Kline MW. Mastoidita. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:1501-1502.

Rutter MJ, Choo D. Otita medie. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill, 2003:1249-1256.

Schwarzwald H, Kline MW. Otita medie. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:1497-1500.

Această pagină a fost lăsată goală în mod intenționat

Cazul 14

Ești chemat în sala de naștere pentru că un copil de acum 2 minute s-a născut float și albastru și nu a răspuns bine la stimulare și oxigen. Medicul obstetrician care resuscitează sugarul vă informează că copilul s-a născut printr-o naștere vaginală spontană la o femeie gravida 1 de 24 de ani. Sarcina ei a fost necomplicată. Tonurile inimii fetale au fost stabile pe tot parcursul travaliului. Rahianestezia a fost parțial eficientă și a fost suplimentată cu meperidină (Demerol) și prometazină (Phenergan) intravenos (IV). Lichidul amniotic nu a fost colorat cu bilă, iar mama nu avea nicio dovadă de infecție intraamniotică.

> Care este următorul pas?

RĂSPUNS LA CAZUL 1 4:

Resuscitare Neonatală

Rezumat: Un nou-născut se naște float, albastru și a răspuns slab la eforturile inițiale de resuscitare.

> **Următorul pas:** Evaluați ritmul cardiac (FC) și respirațiile. Dacă nu se găsesc respirații sau dacă HR este mai mică de 100 bpm (bătăi/min), inițiați ventilația cu presiune pozitivă (PPV) cu pungă și mască. Deoarece această mamă a primit meperidină în timpul procesului de travaliu, administrarea de naloxonă (Narcan) este un pas important în resuscitare.

ANALIZĂ

Obiective

1. Înțelegeți pașii resuscitarii în sala de naștere a nou-născuților.
2. Familiarizați-vă cu utilizarea scorului Apgar.
3. Familiarizați-vă cu condițiile care cauzează probleme de tranziție nou-născutului.

Considerații

Acest copil deprimat s-a născut dintr-o mamă sănătoasă, fără complicații prenatale sau la naștere, altele decât anestezia epidurală eșuată. S-a inițiat PPV și s-a administrat naloxonă. Furnizorul trebuie să aprecieze momentul administrării meperidinei materne și efectele sale neonatale continue.

ABORDAREA LA

Resuscitare Neonatală

DEFINIȚII

NARCOZA: Starea de stupoare profundă sau de inconștiență produsă de o substanță chimică, cum ar fi un medicament sau anestezie.
HIPOXIE PERINATALĂ: Oxigenarea inadecvată a unui nou-născut care, dacă este severă, poate duce la deprimarea trunchiului cerebral și la apnee secundară care nu răspunde la stimulare.
VENTILAȚIE CU PRESIUNE POZITIVĂ (PPV): Respirație mecanică folosind o pungă și o mască.

ABORDAREA CLINICĂ

de naștere urmează regulile **ABC** de resuscitare pentru pacienții de toate vârstele: stabilirea și menținerea căilor respiratorii, controlul respirației și **menținerea**

circulației cu **medicamente și** compresii toracice (dacă este necesar).

În acest caz, meperidina administrată în timpul travaliului este probabil responsabilă pentru apneea sugarului și pentru efortul respirator redus. Nou-născuții cu narcoză au de obicei un răspuns HR bun, dar efort respirator redus ca răspuns la ventilația cu pungă și mască. Terapia **pentru depresia legată de narcotice** este administrarea intravenoasă (IV), intramusculară (IM), subcutanată (SQ) sau endotraheală de **naloxonă** (Narcan); pot fi necesare doze repetate în cazul reapariției depresiei respiratorii.

Scorul **Apgar** (Tabelul 14-1) este utilizat pe scară largă pentru a evalua tranziția unui nou-născut de la mediul intrauterin la cel extrauterin. Scorurile de 0, 1 sau 2 sunt date la 1 și 5 minute de viață pentru semnele enumerate. Scorul de 1 minut ajută la determinarea stării de bine a sugarului, iar scorurile mai mici de 3 au fost folosite istoric pentru a indica necesitatea resuscitarii imediate. În practica curentă , HR, culoarea și frecvența respiratorie (RR) mai degrabă decât scorul Apgar de 1 minut sunt utilizate pentru a determina această nevoie. Scorul de 5 minute este un indicator al succesului eforturilor de resuscitare. Unii continuă să măsoare scorurile Apgar dincolo de perioada de 5 minute pentru a determina efectele continue ale eforturilor de resuscitare. Scorul Apgar singur nu poate determina morbiditatea sau mortalitatea neonatală.

Tabelul 14-1 APGAR EVALUAREA UNUI NOU-NĂSCUT

SEMN	0	1	2
Ritmul cardiac	Absent	<100 bpm	>100 bpm
Efort respirator	Absent	Lent, neregulat	Bine, plângând
Tonus muscular	Moale	O oarecare flexie a extremităților	Mișcare îndoită, activă
Iritabilitate reflexă (răspuns la cateterul din nas)	Nici un răspuns	Grimasă	Tușiți sau strănutați
Culoare	Albastru, palid	Corpul roz, acrocianoză (extremități albastre)	Complet roz

Întrebări de înțelegere

14.1 O fată se naște prin cezariană statistică dintr-o mamă în vârstă de 34 de ani a cărei sarcină a fost complicată de hipertensiune arterială și monitorizare anormală a inimii fetale. La naștere, ea este acoperită cu meconiu gros și

verde și este moale, apneică și bradicardică. Care dintre următoarele este cel mai bun prim pas în resuscitarea ei?

A. Se administrează IV bicarbonat.
B. Administrați naloxonă IV.
C. Inițiați ventilația cu pungă și mască.
D. Inițiați compresiile toracice imediat.
E. Intubați cu un tub endotraheal și aspirați meconiul din trahee.

14.2 Un bărbat la termen este născut pe cale vaginală unei mame de 22 de ani. Imediat după naștere, se observă că are abdomen scafoid, cianoză și - suferință respiratorie. Zgomotele inimii se aud în partea dreaptă a pieptului, iar sunetele respiratorii par să fie diminuate în partea stângă. Care dintre următoarele este următorul pas cel mai potrivit în resuscitarea lui?

A. Se administrează IV bicarbonat.
B. Administrați naloxonă IV.
C. Inițiați intubația cu pungă și mască.
D. Inițiați compresiile toracice imediat.
E. Intubați cu un tub endotraheal.

14.3 Un băiat de 37 de săptămâni de gestație se naște după o sarcină necomplicată la o mamă de 33 de ani. La naștere era letargic și avea HR lentă. Oxigenul a fost administrat prin pungă și mască și a fost intubat; FC lui a rămas la 40 bpm. Care dintre următoarele este cel mai potrivit pas următor?

A. Se administrează IV bicarbonat.
B. Se administrează IV atropină.
C. Se administrează epinefrină IV.
D. Se administrează IV clorură de calciu.
E. Începeți compresiile toracice.

14.4 Un copil la termen se naște vaginal după o sarcină necomplicată. Pare normală, dar are detresă respiratorie când încetează să plângă. Când plânge este roz; când nu face eforturi respiratorii viguroase, dar devine întunecată. Care dintre următoarele este explicația probabilă pentru simptomele ei?

A. Atrezie coanală
B. Hernie diafragmatică
C. Aspirația de meconiu
D. Narcoza neonatala
E. Pneumotorax

RĂSPUNSURI

14.1 **E.** Se încearcă îndepărtarea meconiului din orofaringe și din căile respiratorii înainte de inițierea respirațiilor. În mod ideal, obstetricianul va începe aspirarea meconiului la livrarea capului, iar medicul pediatru va elimina în continuare meconiul cu un aspirator sau prin intubație endotraheală cu aspirație. Ventilația este inițiată după îndepărtarea meconiului. Scopul este de a elimina meconiul din căile respiratorii și de a preveni aspirarea acestuia în căile respiratorii mici unde poate apărea nepotrivirea ventilație-perfuzie cu efecte dăunătoare.

14.2 **E.** Cazul descrie hernie diafragmatică. Ca urmare a herniei conținutului intestinal în piept, acești copii au adesea hipoplazie pulmonară. Ventilația cu pungă și mască va provoca acumularea de gaze intestinale (care se află în piept) și un compromis respirator suplimentar. Prin urmare, intubația endotraheală este cea mai bună cale de acțiune.

14.3 **E.** Dacă HR este încă mai mică de 60 bpm în ciuda PPV cu oxigen 100%, atunci compresiile toracice se fac timp de 30 de secunde. Dacă HR este încă mai mică de 60 bpm, atunci este indicată terapia medicamentoasă (de obicei epinefrină).

14.4 **A.** Bebelușii sunt obligați să respire nasul. Când plâng, pot respira pe gură, dar trebuie să aibă un nas patent când sunt liniștiți. Atrezia coanală se identifică prin trecerea unui tub de hrănire prin fiecare nară sau prin identificarea ceață pe metalul rece ținut sub nasul sugarului. În cazul în care atrezia coanală este diagnosticată, intubația endotraheală ocolește obstrucția căilor respiratorii până când reparația chirurgicală poate fi finalizată.

Perle clinice

- Un copil cu ritm cardiac lent, culoare slabă și efort respirator inadecvat necesită resuscitare imediată.
- Terapia pentru narcoză (depresia respiratorie a nou-născutului datorată controlului durerii materne) este administrarea intravenoasă, intramusculară, subcutanată sau endotraheală de naloxonă (Narcan).
- Un copil cu hernie diafragmatică prezintă adesea detresă respiratorie imediată, abdomen scafoid, cianoză și zgomote cardiace deplasate în partea dreaptă a toracelui.
- Atrezia coanală are ca rezultat detresă respiratorie atunci când copilul încetează să plângă; tratamentul imediat este intubarea până când corectarea chirurgicală poate fi finalizată.

REFERINȚE

Ekrenkranz RA. Resuscitarea nou-născutului. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:207-213.

Sola A, Gregory GA. Urgențe în sala de nașteri și resuscitare nou-născuți. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:97-103.

Stoll BJ, Adams-Chapman I. Urgențe în camera de naștere. În: Kleigman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:723-728.

Stoll BJ. Îngrijirea de rutină a camerei de naștere. În: Kleigman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:679-681.

Wilkinson AR, Charlton VE, Phibbs RH, Amiel-Tison C. Nose. În: Rudolph CD, Rudolph

AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:88.

--------1 Cazul 15

Un băiețel de 12 luni pe care l-ați urmărit încă de la naștere sosește pentru o vizită de bine. Mama este îngrijorată de faptul că felul bebelușului de a se târâi, în care își târăște picioarele în loc să folosească o mișcare cu patru membre , este anormal. Ea spune că copilul a început să se târască abia de curând și nu se trage în picioare. Ați observat la vizita lui de 6 luni că încă nu se răsturna și nu stătea; vizitele anterioare au fost neremarcabile, la fel ca și sarcina mamei și nașterea vaginală. La examinarea de astăzi, observați că își poziționează picioarele într-o postură de „foarfecă" atunci când este ținut de axile.

> Care este pasul inițial în evaluarea acestui copil?

> Care este diagnosticul cel mai probabil?

> Care este următorul pas în evaluare?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 1 5:

Paralizie cerebrală

Rezumat: Un băiețel de 12 luni se târăște folosind în principal extremitățile superioare și își ține picioarele într-o poziție de „foarfecă” atunci când este suspendat.

- **Pasul inițial:** Adunați istoricul detaliat, concentrându-vă pe întrebările de dezvoltare; obțineți o istorie completă a sarcinii, nașterii, sociale și familiale; și efectuează un examen neurologic detaliat.
- **Cel mai probabil diagnostic:** paralizie cerebrală (PC).
- **Următorul pas:** testarea vederii și a auzului, luați în considerare o scanare prin rezonanță magnetică a creierului (RMN) și aranjați pentru terapie cu un specialist în dezvoltare.

ANALIZĂ

Obiective

1. Cunoașteți definiția CP.
2. Recunoașteți clasificările CP.
3. Cunoașteți abordarea terapeutică de bază a PC.

Considerații

Spasticitatea extremităților inferioare ale bebelușului descrisă este anormală și **sugerează CP** . Are întârziere motorie grosieră. O evaluare completă a dezvoltării și neurologice este crucială pentru inițierea terapiilor care îl vor ajuta să obțină un rezultat funcțional maxim. Deși adesea cu randament scăzut, ar trebui făcută o încercare de a identifica etiologia CP a copilului. Cunoașterea etiologiei poate ajuta la elaborarea unui plan de tratament, la planificarea familială (mai ales dacă etiologia este moștenită) și la atenuarea vinovăției părinților pentru afecțiunea acestui copil.

ABORDAREA LA

Paralizie cerebrală

DEFINIȚII

PARALIZIA CEREBRALĂ (PC): O tulburare a mișcării și a posturii care rezultă dintr-o insultă sau o anomalie a sistemului nervos central (SNC) imatur. Această definiție recunoaște originea centrală a disfuncției, deosebindu-se astfel de neuropatii și miopatii.

ÎNTÂRZIERE A DEZVOLTĂRII: Eșecul unui copil de a atinge pietrele de referință ale dezvoltării motorii grosiere, motorii fine, limbajului și abilităților de adaptare socială la vârste anticipate.
DEFICIT NEUROLOGIC: Funcționare anormală sau lipsă de funcționare a unei părți a sistemului nervos.

ABORDAREA CLINICĂ

Cu o prevalență de cel puțin 1 până la 2 cazuri la 1000 de născuți vii, **CP este cea mai frecventă tulburare de mișcare a copilăriei. Aproximativ o treime dintre pacienții cu CP au, de asemenea, convulsii și aproximativ 60% sunt retardați mintal.** Surditatea, tulburările de vedere, dificultatea de înghițire cu aspirație concomitentă , tulburările senzoriale ale membrelor și tulburările de comportament sunt comorbidități comune. Efectul terapiilor medicale neonatale agresive asupra prevalenței CP este neclar; rezultate îmbunătățite ale sugarilor prematuri pot atenua impactul supraviețuirii crescute a sugarilor cu greutate foarte mică la naștere.

Majoritatea copiilor cu CP nu au factori de risc identificabili. **Cercetările actuale indică faptul că CP este cel mai probabil rezultatul insultelor prenatale. Se crede că** dificultățile din timpul **sarcinii, nașterii** și **perioadei perinatale** reflectă aceste insulte și **probabil că nu sunt cauza principală a PC** .

Paralizia cerebrală, sau encefalopatia „statică", este rezultatul unei insulte unice pe SNC. În schimb, encefalopatiile progresive distrug funcția creierului în timp. Termenul *static* este însă înșelător, deoarece manifestările CP se modifică odată cu vârsta. Contracturile și deformările posturale pot deveni mai severe cu timpul sau se pot îmbunătăți cu terapie. De asemenea, stadiile de dezvoltare în schimbare ale unui copil devreme în viață pot modifica expresia deficitelor sale neurologice.

Imaturitatea SNC la naștere face diagnosticul de PC aproape imposibil la un nou-născut. Dacă se suspectează o leziune a SNC, imagistica capului (prin ecografie sau RMN) poate fi de ajutor în recunoașterea precoce a CP. Rezultatele imagistice posibile includ leucomalacia periventriculară, atrofia sau infarctele focale. Dincolo de copilărie, CP este suspectată atunci când un copil nu reușește să îndeplinească etapele de dezvoltare anticipate.

Exemple de constatări îngrijorătoare sunt

- Un răspuns treptat după vârsta de 3 luni
- Un reflex Moro peste 6 luni
- Un reflex tonic asimetric al gâtului peste 6 luni

Paralizia cerebrală poate fi clasificată în funcție de categorii fiziologice, topografice sau funcționale. Descriptorii fiziologici identifică anomaliile motorii majore și sunt împărțiți în categorii piramidale (spastice) și extrapiramidale (nonspastice). Tipurile extrapiramidale pot fi împărțite în continuare în tipuri coreoatetoide, ataxice, distonice sau rigide.

Clasificarea topografică clasifică tipurile de CP în funcție de implicarea membrelor. **Hemiplegia** se referă la implicarea unei singure părți laterale a corpului, cu afectarea mai mare a extremităților superioare decât a extremităților inferioare . **Diplegia** descrie implicarea a patru membre, cu afectare mai mare a

extremităților inferioare. **Tetraplegia spastică** este o afectare a patru membre cu afectare semnificativă a tuturor extremităților, deși membrele superioare pot fi mai puțin afectate decât membrele inferioare. (Termenul *de paraplegie* este rezervat tulburărilor spinale și ale neuronilor motori inferiori.)

Clasificarea funcțională a CP se bazează pe „coeficientul motor" pentru a clasifica pacienții în categorii minime, ușoare, moderate și severe (profunde). Coeficientul motor este derivat prin împărțirea „vârstei motorii" a copilului (adică vârsta de dezvoltare a abilităților motorii) cu vârsta cronologică. Un coeficient motor de 75 până la 100 reprezintă o deficiență minimă, 55 până la 70 deficiență ușoară, 40 până la 55 deficiență moderată și coeficienti mai mici o afectare severă. Aceste categorii îi ajută pe clinicieni să identifice copiii cu deficiențe mai puțin evidente, astfel încât să poată fi oferit un tratament precoce.

Evaluarea CP se bazează pe anamneza și examenul fizic. Randamentul rezultatelor diagnosticului cu imagistica cerebrală și teste metabolice sau genetice este scăzut, dar poate fi de ajutor în gestionarea pacientului, în planificarea familială viitoare și în asigurarea părinților. Identificarea stărilor comorbide include testarea cognitivă pentru retardul mintal și electroencefalografia (EEG) pentru convulsii.

Obiectivele tratamentului includ maximizarea funcției motorii și prevenirea -handicapurilor secundare. În anii preșcolari, capacitatea de comunicare a copilului este importantă. Performanța școlară și acceptarea colegilor devin probleme importante pentru copiii mai mari. Terapia fizică pentru deficitele motorii poate fi suplimentată cu intervenții farmacologice și chirurgicale. Terapia ocupațională îmbunătățește poziționarea și permite o mai bună interacțiune cu mediul și ușurează îngrijirea pe măsură ce copilul crește. Nevoile psihologice și sociale ale familiei nu trebuie trecute cu vederea; copiii pot avea nevoie de sprijin fizic și emoțional extins.

Întrebări de înțelegere

15.1 Un copil la termen necesită resuscitare după o naștere vaginală spontană . Scorurile Apgar la 1, 5 și 10 minute au fost 2, 7 și 9, respectiv . Dosarele medicale ale mamei arată că a primit îngrijiri prenatale de rutină cu ecografie prenatală normală, ecran triplu și teste de toleranță la glucoză. Asistenta vă spune că tatăl părea foarte agitat și a menționat că „dați în judecată medicul obstetrician dacă copilul nu iese normal". Examinarea copilului nu dezvăluie nicio anomalie. În consilierea familiei, care dintre următoarele este cel mai potrivit?

A. Spune-le că rezultatele examinării tale indică faptul că totul este în regulă.
B. Spune-le că scorurile Apgar scăzute la 1 și 5 minute indică faptul că bebelușul a suferit asfixie perinatală.
C. Spune-le că, deoarece sarcina a fost necomplicată, orice deficit neurologic pe care copilul îl poate dezvolta probabil poate fi atribuit evenimentelor care au loc la naștere.
D. Spune-le că rezultatele examinării tale sunt liniștitoare și că vei efectua o evaluare atentă a dezvoltării la fiecare vizită a copilului.
E. Evitați să vorbiți cu părinții până când ați avut ocazia să vorbiți cu obstetricianul și să vedeți rezultatele gazelor din sângele din cordonul ombilical.

15.2 Un copil de 4 ani cu CP vine pentru prima dată la clinica dumneavoastră pentru o vizită de rutină. Merge cu ajutorul unor aparate dentate pentru picioare și a unui premergător, iar vorbirea lui este neclară și limitată la fraze scurte. Nu a fost internat niciodata si nu are probleme la inghitire. A început să meargă la vârsta de 2,5 ani și nu poate să se dezbrace și să folosească toaleta fără ajutor. La examinare constatați că băiatul are doar un tonus minim crescut la extremitățile superioare, dar o bună coordonare motrică fină; are tonus crescut semnificativ și reflexe profunde la nivelul extremităților inferioare. Cum ați clasifica PC-ul acestui copil?

A. Ușoară, diplegică
B. Ușoară, hemiplegică
C. Moderat, diplegic
D. Moderat, tetraplegic
E. Sever, diplegic

15.3 O fetiță se naște prin naștere vaginală spontană la 28 de săptămâni de gestație din cauza unui col uterin incompetent. Care dintre următoarele - caracteristici ale cursului ei clinic în unitatea de terapie intensivă neonatală

(UTI) este cel mai probabil să se coreleze cu rezultatul ei clinic peste 5 ani?
A. Administrarea de surfactant
B. Apneea prematurității
C. Hemoragie intraventriculară de gradul IV
D. Retinopatia prematurității stadiul 1 la examenul oftalmologic inițial
E. Cateterizarea arterei ombilicale

15.4 Părinții unei fetițe de 2 ani, proaspăt imigranți din Guatemala, își aduc copilul pentru prima dată. Copilul s-a născut la termen după o sarcină și o naștere necomplicate, iar cursul ei neonatal a fost fără evenimente. Ea a stat fără sprijin la vârsta de 6 luni, s-a tras în picioare la 10 luni și a mers la 14 luni. Are un vocabular de 10 cuvinte, este capabilă să bea dintr-o ceașcă și se hrănește cu o lingură. Un copil anterior din familie a murit la vârsta de 5 ani din cauza „probleme cardiace". La examenul fizic, observați contracturi ale membrelor inferioare, rigiditate a mâinii, trăsături faciale oarecum grosiere și hepatosplenomegalie. Creșterea copilului este în limite normale, iar examinarea ei este normală de altfel. Care dintre următoarele este următorul pas cel mai potrivit pentru a diagnostica starea acestui copil?
A. Tomografia computerizată abdominală (CT)
B. Imagistica prin rezonanță magnetică a creierului (IRM)
C. Analiza cromozomiala
D. Teste pentru o tulburare de stocare
E. Studii ale funcției tiroidiene

RĂSPUNSURI

15.1 **D.** Scorul Apgar la 1 minut reflectă mediul neonatal imediat înainte de naștere; scorul de 5 minute corelează răspunsul sugarului la resuscitare. Scorurile Apgar nu sunt o reflectare exactă a morbidității. O examinare este un indicator mai bun al rezultatului copilului, dar CP nu poate fi exclusă pe baza unui examen fizic normal neonatal. O discuție despre evenimentele nașterii este cel mai bine lăsată în seama medicului obstetrician; majoritatea nașterilor dificile sunt rezultatul unei insulte prenatale neidentificate anterior. Cu toate acestea, evitarea părinților va crește probabil doar anxietatea acestora și vă poate împiedica eforturile de a oferi îngrijire copilului.

15.2 **C.** În diplegie sunt afectate toate cele patru extremități, cu afectare mai mare a extremităților inferioare. Deoarece majoritatea copiilor merg până la vârsta de 14 luni, coeficientul motor al acestui copil este de 14 luni/30 de luni = 0,47, ceea ce îl clasifică drept cu deficiențe moderate.

15.3 **C.** Hemoragia intraventriculară este o complicaţie la nou-născuţii

prematuri. Se asociază cu convulsii, hidrocefalie și leucomalacie periventriculară. O sângerare de gradul IV implică parenchimul cerebral, punând acest copil la un risc mai mare de handicap de neurodezvoltare.

15.4 **D.** Mărirea ficatului și a splinei, faciesul grosier și istoricul decesului la un copil anterior din cauza „afecțiunii cardiace" indică o tulburare de stocare. Contracturile articulare și rigiditatea mâinii pot fi explicate mai degrabă de un metabolism anormal decât de un deficit al SNC ca în CP.

Perle clinice

- Paralizia cerebrală este o tulburare a mișcării sau a posturii care rezultă dintr-o insultă sau o anomalie a sistemului nervos central.
- Majoritatea copiilor cu paralizie cerebrală nu au factori de risc identificabili pentru această tulburare.
- Planurile optime de tratament pentru paralizia cerebrală folosesc o abordare multidisciplinară.

REFERINȚE

Academia Americană de Pediatrie. Utilizarea și abuzul scorului Apgar. Disponibil la: http://www.aap.org.

Johnson MV. Paralizie cerebrală. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:2494-2495.

Shapiro BK, Capute AJ. Paralizie cerebrală. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:2251-2258.

Wollack JB, Nichter CA. Paralizie cerebrală. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:2197-2202.

Această pagină a fost lăsată goală în mod intenționat

------- 1 Cazul 16

O fetiță de 5 ani vine pentru prima dată la clinica dumneavoastră cu plângeri de febră, stare de rău și tuse timp de 2 zile. Are antecedente de astm bronșic pentru care folosește zilnic un inhalator de steroizi și un inhalator de albuterol,

la nevoie. Ea a fost încercată cu diverse remedii pentru răceli și alergii fără prescripție medicală , dar simptomele ei respiratorii s-au agravat în ultimele câteva luni. Istoricul ei medical din trecut este notabil pentru un episod de prolaps rectal și „sinuzită” în fiecare dintre ultimele două sezoane de iarnă. Mama ei mai spune că fiica ei „a fost întotdeauna mică pentru vârsta ei”. Examinarea dumneavoastră dezvăluie un copil cu aspect moderat rău a cărui înălțime și greutate sunt la a cincea percentila pentru vârstă. Temperatura ei este de 101 ° F (38,3 ° C) și ritmul respirator de 32 de respirații/min. Ea are rinoree purulentă bilaterală redusă, sunete respiratorii șuierătoare în toate câmpurile pulmonare și sunetele respiratorii diminuate pe partea dreaptă. Zgomotele inimii și umplerea capilară sunt normale, dar ea are clubbing digital.

> Care este abordarea diagnostică în evaluarea acestui copil?

> Care este diagnosticul cel mai probabil?

> Care este următorul pas în evaluare?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 1 6:

Fibroza chistica

Rezumat: O fetiță de 5 ani, cu aspect mic, diagnosticată anterior cu astm bronșic, prolaps rectal și sinuzită, prezintă febră, rinoree purulentă redusă, zgomote respiratorii anormale și bătăi digitale.

- **Abordare diagnostică:** adunați istoriile perinatale, medicale anterioare, familiale și alimentare și o revizuire amănunțită a sistemelor. Trasează înălțimea și greutatea copilului pe o curbă standard de creștere.
- **Cel mai probabil diagnostic:** fibroza chistica (FC).
- **Următorul pas în evaluare:** obțineți o radiografie toracică și efectuați un test de clorură de transpirație.

ANALIZĂ

Obiective

1. Cunoașteți indiciile istorice și semnele fizice pentru a distinge CF de afecțiunile mai frecvente.
2. Aflați cum să diagnosticați cu exactitate CF.
3. Să aibă o înțelegere de bază a implicațiilor și limitărilor testării genetice pentru FC.

Considerații

Este necesară o revizuire atentă a frecvenței și severității simptomelor respiratorii ale acestui copil, a răspunsului la medicamente și a stării generale de sănătate. Dimensiunea ei mică și clubul digital (descoperiri neobișnuite pentru astm) sugerează diagnostice alternative pentru problemele ei respiratorii. Sinuzita recurentă este mai puțin frecventă la copiii mici, deoarece căile lor nazale nu sunt complet pneumatizate; această fată probabil a fost diagnosticată incorect sau are o afecțiune de bază, predispozantă pentru această problemă.

ABORDAREA LA

Fibroza chistica

DEFINIȚII

CLUBARE: Creșterea unghiului dintre unghie și baza unghiei de 180° sau mai mare și înmuierea bazei unghiei la palpare. Deși afecțiunea poate fi familială, clubbing-ul este mai puțin frecvent la copii, indicând de obicei o boală cronică pulmonară, hepatică, cardiacă sau gastrointestinală.
FIBROZA CHISTICA (FC): cauza majora a bolii pulmonare cronice debilitante si a

deficientei exocrine pancreatice in primele trei decenii de viata. Se caracterizează prin triada bolii pulmonare obstructive cronice, deficiență pancreatică exocrină și concentrații anormal de mari ale electroliților transpirați . Modificările caracteristice pancreatice dau numele bolii.

ABORDAREA CLINICĂ

Fibroza chistică (FC) afectează 1 din 3300 de albi, 1 din 16.300 de afro-americani și 1 din 32.100 de asiatici americani. Aproape întotdeauna implică **tractul respirator** ; majoritatea pacienților dezvoltă **bronșiectazie** până la vârsta de 18 luni, deși unii pot să nu prezinte dificultăți respiratorii timp de câțiva ani. Copiii sunt de obicei diagnosticați greșit ca fiind astmatici, dar o anamneză atentă și un examen fizic demonstrează în cele din urmă indicii ale FC. **Obstrucția bronșică persistentă din secreția afectată de mucus** predispune pacienții la infecție bacteriană secundară, care duce la un ciclu de inflamație, leziuni tisulare, obstrucție ulterioară și infecție cronică. **Pneumonia bacteriană** este cauzată inițial de *Staphylococcus aureus,* iar apoi de *Pseudomonas aeruginosa.* Majoritatea pacienților cu boală avansată prezintă variante **mucoide grele, producătoare de slime, ale** *P aeruginosa,* rar întâlnite în alte afecțiuni. Odată stabilite, aceste bacterii sunt practic imposibil de eradicat. Colonizarea cu *Burkholderia cepacia* poate fi asociată cu o deteriorare clinică rapidă.

Reactivitatea căilor respiratorii este prezentă la 50% dintre pacienți, dar răspunsul bronhodilatatorului este imprevizibil și variază. Pneumotoraxul, hemoptizia și *corpul pulmonar* sunt complicații frecvente cu boala avansată; problemele pulmonare cauzează în cele din urmă insuficiență respiratorie și cardiacă. Congestia nazală cronică și opacizarea sinusurilor sunt frecvente, dar sinuzita acută apare rar. Copiii cu FC pot dezvolta polipi nazali, cu obstrucție nazală rezultată, dureri de cap și respirație bucală.

Copiii cu FC cresc slab din cauza digestiei necorespunzătoare din **insuficiența pancre atică exocrină** . Pot avea distensie abdominală, prolaps rectal, deficiență de grăsime subcutanată și de țesut muscular și trecerea frecventă de scaune uleioase, urat mirositoare; aceste scaune predispun la obstrucție, volvulus sau invaginație.

Infiltrarea ficatului gras sau ciroza biliară focală apare la mulți pacienți cu FC. Hepatomegalia, varicele esofagiene și hipersplenismul cauzat de hipertensiunea arterială se dezvoltă într-o proporție mică de adolescenți; nou-născuții pot avea icter prelungit. Boala vezicii biliare este frecventă la adulți. Durerea abdominală este relativ frecventă. Alte simptome sunt **azoospermia** , glandele submaxilare mărite, **osteoartropatia** și un „gust sărat" pe piele (din cauza disfuncției glandelor sudoripare ecrine). Pacienții și familiile lor au nevoie de sprijin psihosocial extins.

Diagnosticul de FC se bazează de obicei pe un test pozitiv al transpirației în combinație cu unul dintre următoarele: boală pulmonară obstructivă cronică tipică, insuficiență pancreatică exocrină documentată și/sau antecedente familiale pozitive. Persoanele cu FC au **concentrații crescute de electroliți transpirați** din cauza **anomaliilor proteinei CFTR (regulator de conductanță transmembranară a**

CF). Tehnica adecvată este importantă atunci când se încearcă măsurarea clorurii de transpirație la sugari, la care colectarea unei cantități adecvate de transpirație poate fi dificilă. Au fost raportate niveluri crescute de electroliți transpirați (fals pozitivi) în condiții precum anorexia nervoasă, hipotiroidismul și diabetul insipid nefrogen. Rezultate fals negative pot apărea la pacienții cu FC cu edem și hipoproteinemie. Deoarece implicațiile rezultatelor false ale testelor sunt mari, testul transpirației este cel mai adecvat obținut atunci când există o suspiciune clinică rezonabilă de FC (a se vedea Tabelul 16-1 pentru indicații) și se repetă atunci când rezultatele testului inițial sunt îndoieli.

Testarea genetică CF poate fi utilizată atunci când se suspectează CF, dar rezultatele testelor transpirației sunt negative sau echivoce. Boala este cauzată de mutațiile **brațului lung al cromosomului 7** , cea mai frecventă fiind o singură deleție a fenilalaninei la **aminoacidul 508 (A 508).** Testele disponibile detectează mai mult de 90% dintre persoanele care poartă două mutații ale genei CF; unii copii au doar una sau nicio mutație detectabilă prin această metodologie.

Deoarece cercetările demonstrează că screening-ul nou-născuților îmbunătățește starea nutrițională, creșterea și reduce spitalizările, testele de rutină pentru FC sunt acum efectuate pentru toți nou-născuții în majoritatea statelor din Statele Unite. Testul de screening al spoturilor de sânge detectează tripsinogenul imunoreactiv al enzimei pancreatice (IRT), care este crescut la sugarii cu FC. Testarea de al doilea nivel pentru probe cu niveluri ridicate de IRT se bazează pe un al doilea test IRT sau pe un test ADN. Sugarii cu rezultate pozitive pe ecranul nou-născutului sunt supuși testului de clorură de transpirație pentru confirmare definitivă. Rezultate fals-negative sunt posibile cu screening-ul IRT pentru nou-născuți, astfel încât sugarii cu simptome care sugerează FC (cum ar fi ileusul meconiu) ar trebui să fie supuși unor teste suplimentare, chiar dacă rezultatele screening-ului nou-născuților sunt negative.

Managementul pe termen lung al pacienților cu FC este cel mai bine coordonat de **specialiști pulmonari pediatrici cu experiență** și include reducerea la minimum a reactivității căilor respiratorii și a infecțiilor, optimizarea stării nutriționale și furnizarea de sprijin psihosocial continuu. Prognosticul variază în funcție de severitatea bolii. Sugarii cu boală pulmonară severă pot muri în copilăria timpurie, dar majoritatea pacienților ajung

Tabelul 16-1 INDICAȚII PENTRU TESTAREA TRANSUDORIEI

GASTROINTESTINAL
Diaree cronică
Steatoree
Ileus meconial sau sindrom de dop
Prolaps rectal
Ciroză/hipertensiune portală
Icter neonatal prelungit
Pancreatită

Deficit de vitamine liposolubile (în special A, E, K)

tractul respirator

Superior
- Polipi nazali
- Pansinuzita pe radiografii

Mai jos
- Tuse cronică
- Bronșiolită recurentă cu „respirație șuierătoare".
- Astm recurent sau intratabil
- Boala pulmonară obstructivă
- Pneumonie stafilococică
- *Pseudomonas aeruginosa* (în special mucoid) din culturi de gât, spută sau bronhoscopie

ALTE

Cluburi digitale
Istoric familial de fibroză chistică
Eșecul de a prospera
Alcaloză hiponatremică, hipocloremică
Deshidratare severă sau prostrație la căldură incompatibilă cu istoricul
„Are gust sărat"
Infertilitate masculină

Reproducere, cu permisiune, de pe Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. Pediatria lui Rudolph *. a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill;2003:1973.*

adolescență sau vârsta adultă. Supraviețuirea medie pentru persoanele cu FC depășește acum 35 de ani. Supraviețuirea bărbaților este puțin mai lungă decât a femeilor, din motive care nu sunt înțelese; copiii din casele defavorizate din punct de vedere socioeconomic au un prognostic mai prost.

Întrebări de înțelegere

16.1 Un copil la termen născut pe cale vaginală dezvoltă vărsături și distensie abdominală la vârsta de 10 ore. Nu a fost observată nicio trecere a scaunului. O radiografie abdominală arată ansele intestinale destinse și un model „bulos" într-o porțiune a intestinului; colonul este îngust. Care dintre următoarele ar trebui să le spuneți părinților?

A. Ați dori să consultați un chirurg pediatru pentru că bănuiți că copilul lor are boala Hirschsprung.
B. Cel mai probabil, copilul are enterocolită necrozantă, o afecțiune mai frecvent întâlnită la copiii prematuri. Prin urmare, vă puneți la îndoială presupusa vârstă gestațională a copilului.
C. Sunteți îngrijorat de posibilitatea apariției ileusului meconial și ați dori să obțineți un istoric familial.

D. Crezi că copilul pur și simplu este constipat și ar dori să treci la o formulă pe bază de soia pentru a vedea dacă copilul tolerează mai bine acest lucru.

E. Cel mai probabil, simptomele copilului și rezultatele radiografiilor sunt normale.

16.2 Managementul clinic adecvat al pacientului de la întrebarea 16.1 include care dintre următoarele?

A. Trecerea de la alimentarea enterală la cea intravenoasă; obțineți o consultație genetică pentru a doua zi dimineață.
B. Treceți de la hrana enterală la cea intravenoasă, obțineți o cultură de sânge și inițiați antibiotice.
C. Treceți de la alimentația enterală la cea intravenoasă și obțineți un consult de chirurgie pediatrică **STAT .**
D. Treceți de la lapte de vacă la formulă pentru sugari pe bază de soia și continuați să urmăriți copilul.
E. Nu vă schimbați managementul actual.

16.3 Un băiat de 10 ani are antecedente de sinuzită recurentă și episoade multiple de pneumonie. Rezultatul unui test de electroliți de transpirație este în limitele normale. Diagnosticul dumneavoastră diferențial include acum atopia, diskinezia ciliară primară și care dintre următoarele?

A. Tuberculoză
B. Boala cronică granulomatoasă
C. Coccidioidomicoza
D. Fibroza chistica
E. Imunodeficiență combinată severă

16.4 Un bebeluș de 2 luni sosește cu o bombare a fontanelei anterioare. Este agitat, refuză să alăpteze sau să ia o sticlă și a vărsat o dată în drum spre spital. Nu a avut febră. Scanarea tomografică computerizată (CT) a capului este negativă pentru traumatism sau tumoră. Pe lângă meningită, diagnosticul dumneavoastră diferențial ar trebui să includă care dintre următoarele?

A. Colică
B. Invaginatie
C. Sinuzita
D. Pneumonie
E. Exces de vitamina A

RĂSPUNSURI

16.1 **C.** Se crede că ileusul meconiu, meconiu inspisat care obstrucționează ileonul distal, este cauzat de deficiența enzimelor proteolitice. Obstrucția începe *în utero,* ducând la subdezvoltarea luminii distale. Este aproape întotdeauna asociat cu CF. Atrezia intestinală și boala Hirschsprung (megacolon aganglionar congenital) provoacă imagini clinice similare,

dar rezultatele radiografice la acest copil sunt cel mai în concordanță cu ileusul meconial. Enterocolita necrozantă provoacă, de asemenea, vărsături și distensie abdominală, dar apare în primul rând la sugarii cu greutate extrem de mică la naștere (adică, <1000 g); colonul ar fi de așteptat să aibă dimensiuni normale. Constipația nu este în concordanță cu tabloul clinic al acestui copil sau cu tabloul radiografic descris.

16.2 **C.** Ileusul meconial este o urgență chirurgicală, deoarece peritonita de volvul și perforație nu sunt complicații neobișnuite.

16.3 **D.** CF nu poate fi exclusă (rezultatele testelor fals negative); testul cu clorură de transpirație trebuie repetat și/sau alte modalități de diagnosticare a FC trebuie luate în considerare. Bronșiectaziile și sinuzitele cronice sunt caracteristice sindroamelor de dischinezie ciliară. Dacă se asociază cu situs inversus visceral, se pune diagnosticul de boală Kartagener. Sinuzita nu este o plângere frecventă în rândul pacienților cu tuberculoză, boală granulomatoasă cronică sau coccidioidomicoză. Pe lângă infecțiile pulmonare severe, diareea cronică și emaciarea domină tabloul clinic la copiii cu imunodeficiență combinată severă.

16.4 **E.** Malabsorbția grăsimilor și proteinelor sunt cauze majore de morbiditate la pacienții cu FC. Pe lângă dietele planificate cu atenție, majoritatea copiilor cu FC iau suplimente din vitaminele liposolubile D, E, K și A. Tulburările metabolismului vitaminei A pot duce la pseudotumoare - cerebrală (creșterea presiunii intracraniene), care provoacă dureri de cap, vărsături și anomalii neurologice. Astfel, o fontanela bombata poate fi semnul prezentator al CF la un sugar.

Perle clinice

> Fibroza chistică (FC) implică un defect al secreției de mucus și al funcției glandelor sudoripare ecrine, ducând la diverse obstrucții ale luminii viscerale și secreție excesivă de electroliți.

> Semnele și simptomele extrapulmonare, cum ar fi bătaia digitală, sinuzita recurentă, întârzierea creșterii și malabsorbția grăsimilor, sunt indicii pentru diagnosticul fibrozei chistice.

> Un rezultat negativ al testului de clorură de transpirație nu exclude fibroza chistică.

> Ileusul meconial în perioada nou-născutului este aproape patognomonic pentru fibroza chistică.

REFERINȚE

Boat TF, Acton JD. Fibroza chistica. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders;

2007:1803-1817.

Comeau AM, Accurso FJ, White TB, et al. Ghid pentru implementarea programelor de screening a nou-născuților pentru fibroza chistică: raportul atelierului de fundație pentru fibroza chistică. *Pediatrie*. 2007;119:e495-e518.

Hazinski TA. Sindromul cililor dismotili. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:1949.

Raport național privind starea depistarii nou-născuților, actualizat la 12/08/2008. Centrul național de screening și genetică a nou-născuților. Disponibil la http://genes-r-us.uthscsa.edu/nbsdisorders.pdf. Accesat la 1/5/2008.

Orenstein DM. Fibroza chistica. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003: 1967-1980.

Rosenstein BJ. Fibroza chistica. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:1425-1438.

------- 1 Cazul 17

O mamă își aduce fiul ei anterior sănătos de 6 ani la clinica dumneavoastră deoarece șchiopătează și se plânge de dureri de picior stâng și de genunchi timp de 1 săptămână. Nu a suferit nicio traumă recentă, iar antecedentele sale medicale nu sunt remarcabile. Examenul său fizic dezvăluie o temperatură de 100 ° F (37,8 ° C) pe cale orală, fără umflare, aliniere greșită sau slăbiciune a membrelor inferioare. Are sensibilitate la genunchiul drept, hepatosplenomegalie și peteșii pe obraji și piept.

> Care este diagnosticul cel mai probabil?

> Care este următorul pas în evaluare?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 1 7:

Leucemie limfoblastică acută

Rezumat: Un băiețel de 6 ani cu un istoric de 1 săptămână de dureri de picioare și șchiopătare. Are febră scăzută, hepatosplenomegalie și peteșii pe față și pe piept.

- **Cel mai probabil diagnostic:** Leucemie limfoblastică acută (ALL).
- **Următorul pas în evaluare:** Hemoleucograma completă cu trombocite și diferențial.

ANALIZĂ

Obiective

1. Descrieți manifestările clinice ale LLA.
2. Descrieți testele de laborator și radiologice utilizate în diagnosticarea LLA.
3. Cunoașteți planul de tratament pentru un copil cu LLA nou diagnosticat.
4. Înțelegeți problemele de supraviețuire pe termen lung și de urmărire pentru copiii cu LLA.

Considerații

Acest pacient are mai multe manifestări ale LLA, inclusiv dureri de picioare și articulații, febră, peteșii și hepatosplenomegalie. Cele mai multe dintre semnele și simptomele LLA rezultă fie din înlocuirea componentelor normale ale măduvei osoase cu proliferarea clonală a unui singur limfoblast care a suferit o transformare malignă, fie din infiltrarea situsurilor extramedulare de către aceste celule limfoide maligne. Diagnosticul rapid și trimiterea către un centru de cancer pediatric pot crește supraviețuirea.

ABORDAREA LA

Leucemie limfoblastică acută

DEFINIȚII

EXTRAMEDULAR: zone ale corpului din afara măduvei osoase.
GRANULOCITOPENIE: O reducere a leucocitelor circulante totale.

LIMFOBLAST: O celulă precursoare mare, primitivă, nediferențiată, care nu este vizibilă în mod normal în circulația periferică.
PANCITOPENIE: O reducere a eritrocitelor, leucocitelor și trombocitelor circulante.
TROMBOCITOPENIE: O reducere a trombocitelor circulante.

ABORDAREA CLINICĂ

Leucemia este cel mai frecvent cancer la copil , reprezentând **aproximativ 40% din toate tumorile maligne la copii. Leucemia limfoblastică acută** afectează **linia de celule limfoide** și cuprinde aproximativ **75% din cazurile de leucemie la copii** . Leucemia mieloblastica acuta (AML) afecteaza linia celulara mieloida (granulocite, monocite si poate afecta eritrocitele sau ocitele megacari) si cuprinde aproximativ 20% din leucemia infantila. Manifestările clinice ale LMA și LLA sunt similare. În Statele Unite ale Americii, **LLA în copilărie are o incidență maximă la vârsta de 4 ani** și apare mai frecvent la **băieți** .

ALL este adesea numită „marele imitator" din cauza simptomelor sale nespecifice, inclusiv anorexie, iritabilitate, letargie, paloare, sângerare, peteșii, dureri de picioare și articulații și febră. Un examen fizic include aspectul general al copilului și nivelul de energie, semnele vitale (a se ține cont dacă sunt luate antipiretice), sângerări, vânătăi, peteșii, paloare, durere la palparea oaselor sau articulațiilor și hepatosplenomegalie. Diagnosticele diferențiale includ purpura topenică trombotică idiopatică (ITP), anemia aplastică, mononucleoza, artrita reumatoidă juvenilă și reacția leucemoidă:

- Purpura trombocitopenică idiopatică este o cauză frecventă de vânătăi și peteșii din cauza nivelului scăzut de trombocite; cu toate acestea, anemia, tulburările leucocitelor și hepatosplenomegalia sunt absente.
- Anemia aplastică provoacă pancitopenie și febră; limfadenopatia, giasurile artrale, durerile osoase și hepatosplenomegalia sunt constatări neobișnuite.
- Copiii cu mononucleoză infecțioasă (de exemplu, virusul Epstein-Barr) sau alte boli virale acute pot prezenta febră, stare de rău, adenopatie, splenomegalie și limfocitoză. Limfocitele atipice asemănătoare cu limfoblastele leucemice sunt caracteristice acestor boli virale.
- Reacțiile leucemoide pot fi observate în sepsis bacterian, pertussis, hemoliză acută, boala granulomatoasă și vasculită. Reacția leucemoidă se rezolvă pe măsură ce boala de bază este tratată.

Copiii cu LLA care prezintă frecvent febră, artralgii, artrită sau șchiopătare sunt diagnosticați inițial cu artrită reumatoidă juvenilă (JRA). Anemia, leucocitoza și splenomegalia ușoară pot fi, de asemenea, observate în JRA, provocând și mai multă confuzie. **Poate fi necesară o examinare a măduvei osoase pentru a diferenția LAL de alte diagnostice.**

Infiltrarea măduvei cu alte tipuri de celule maligne (neuroblas toma, rabdomiosarcom, sarcom Ewing și retinoblastom) ocazional

produce pancitopenie. Aceste celule tumorale se găsesc de obicei în aglomerări în măduva normală, dar ocazional înlocuiesc complet măduva.

Aproape jumătate dintre copiii cu leucemie nou diagnosticată au un număr total de leucocite mai mic de 10.000/mm ^{3} . Blasturile leucemice pot să nu fie văzute în frotiul de sânge periferic. Prin urmare, diagnosticul de leucemie se stabilește prin **examinarea măduvei osoase** , cel mai frecvent aspirată din creasta iliacă posterioară. **O măduvă normală conține mai puțin de 5% blasturi; un**

minim de 25% blasturi confirmă diagnosticul. Aproximativ două treimi dintre copiii cu LLA prezintă anomalii cariotipice ale celulelor leucemice, inclusiv modificări ale numărului de cromozomi (adică hipodiploidie sau hiperdiploidie) sau ale structurii cromozomilor (translocare, deleții, inversiuni).

O varietate de markeri pot ajuta la evaluarea prognosticului. În general, **fetele au un prognostic mai bun** . **Populațiile afro-americane și hispanice** au **remisie mai scăzută și rate mai mari de recidivă** . Copiii cu LAL **mai mici de 1 an și cei mai mari de 10 ani** au un **prognostic mai rău** . **Numărul mai mare de leucocite** , mai ales dacă este mai mare de 50.000/mm ^{3} , are un prognostic nefavorabil. Pacienții cu **imunofenotipuri mature cu celule B sau cu celule T** au de obicei un rezultat mai rău decât cei cu LLA cu precursor B. Cariotipurile celulelor leucemice au semnificație diagnostică, prognostică și terapeutică. Pacienții cu hiperdiploidie au, în general, un prognostic mai favorabil; cei cu hipoploidie și pseudodiploidie se descurcă mai puțin bine. Translocațiile cu un rezultat slab includ t(9;22) (cromozomul Philadelphia) la pacienții cu LLA pre-B și t(4;11) observat la sugarii cu LMA.

Examenul include o **puncție lombară** pentru a examina sistemul nervos central (SNC) pentru implicarea precoce a leucemiei; un **numar mai mare de blasti in lichidul cefalorahidian este asociat cu un prognostic mai prost** . Se efectuează o **radiografie toracică pentru a detecta o masă mediastinală.** Radiografiile osoase pot evidenția trabeculație medulară alterată, defecte corticale sau linii radiotransparente; aceste constatări radiologice nu au semnificație prognostică și de obicei sunt inutile.

Chimioterapia combinată este terapia principală . Terapia implică inducerea și consolidarea remisiunii, terapia profilactică a SNC și întreținerea . Terapia de inducție, o combinație de prednison, vincristină și asparaginază, produce remisiune în 4 săptămâni la aproximativ 98% dintre copiii cu LLA fără risc ridicat. Tratamentul de consolidare, care vizează reducerea în continuare a leucemiei reziduale, oferă chimioterapii multiple într-o perioadă relativ scurtă de timp. Terapia profilactică cu citarabină intratecală și/sau metotrexat (± iradiere craniospinală) a scăzut incidența leucemiei SNC ca loc primar de recădere de la 50% la aproximativ 3% până la 6%. Terapia de întreținere cu metotrexat și 6-mercaptopurină, vincristină și prednison se administrează timp de 2 până la 3 ani pentru a preveni recăderea; terapia este întreruptă pentru copiii care rămân în remisie completă timp de 2 până la 3 ani.

Rata de supraviețuire la 5 ani pentru LLA în copilărie s-a îmbunătățit constant în ultimii 40 de ani și acum este mai mare de 80% . Efectele tardive care trebuie luate în considerare includ deficite neuropsihologice, convulsii și tulburări endocrine (de exemplu, deficiența hormonului de creștere) legate de profilaxia SNC; disfuncție de spermatogeneză legată de ciclofosfamidă; maturizare sexuală întârziată la băieții care au primit iradiere de țesut gonadal din cauza invaziei leucemice a testiculelor; leucoencefalopatie și probleme de neurodezvoltare (în special la pacienții cu radiații post-SNC); și malignități secundare.

Întrebări de înțelegere

17.1 O mamă își aduce fiul de 3 ani cu sindrom Down la clinică pentru că îi sângerează gingiile de 1 săptămână. Ea spune că a fost mai puțin energic decât de obicei. Examinarea arată că copilul are o temperatură de 100 ° F (37,8 ° C) pe cale orală, paloare, splenomegalie, sângerări gingivale și vânătăi la extremitățile inferioare. Care dintre următoarele este cel mai probabil?

A. Anemia aplastică
B. Purpura trombocitopenică idiopatică
C. leucemie
D. Reacția leucemoidă
E. Anemia megaloblastică

17.2 Un tată își aduce la clinică fiul său de 6 ani, care în prezent urmează - chimioterapie de inducție pentru LAL. Școala nu va permite copilului să se înscrie până când vaccinările nu sunt la zi. Care dintre următoarele este cea mai bună cale de acțiune?

A. Sunați asistenta sau directorul școlii pentru a-l informa că acest copil nu ar trebui să primească imunizări în timp ce ia chimioterapie.
B. Actualizați toate imunizările, cu excepția rujeolei-oreion-rubeolă (MMR) și a varicelei.
C. Actualizați toate imunizările, cu excepția vaccinului oral antipolio.
D. Actualizați toate imunizările.
E. Sunați asistenta sau directorul școlii pentru a-l informa că acest copil nu va primi niciodată imunizări din cauza modificării sistemului său imunitar.

17.3 O mamă își aduce la clinică fiul ei de 4 ani, care a început să se plângă de dureri de genunchi drept în urmă cu 2 săptămâni, șchiopătează ușor, este obosit și a avut febră până la 100,4°F (38°C). Care dintre următoarele teste de laborator este cel mai important?

A. Anticorpi antinucleari
B. Hemograma completă (CBC) cu diferențial și trombocite
C. Titrul virusului Epstein-Barr
D. Factorul reumatoid
E. Viteza de sedimentare

17.4 La două săptămâni după un sindrom viral, un copil de 2 ani dezvoltă vânătăi și peteșii generalizate care sunt mai proeminente peste picioare. Nu are nici hepatosplenomegalie, nici mărire a ganglionilor limfatici. Testele de laborator evidențiază o hemoglobină, hematocrit și un număr și diferenţial normal de globule albe. Numărul de trombocite este de 15.000/ ^{mm3}. Care dintre următoarele este diagnosticul cel mai probabil?

A. Leucemie limfoblastică acută
B. Anemia aplastică

C. Purpura trombocitopenică imună
D. Purpură trombotică trombocitopenică
E. boala von Willebrand

RĂSPUNSURI

17.1 **C.** O susceptibilitate ridicată la leucemie este asociată cu anumite boli ereditare (sindrom Klinefelter, sindrom Bloom, sindrom Fanconi , ataxie telangiectazie, neurofibromatoză) și tulburări cromozomiale precum sindromul Down. Copiii cu sindrom Down au un risc de 10 până la 15 ori mai mare de a dezvolta leucemie. Frații unui pacient cu LLA au un risc crescut de două până la patru ori pentru LAL. Câteva cazuri de LLA sunt asociate cu aberații ale genei p53. În general, aceste legături genetice reprezintă un număr mic de cazuri totale de ALL.

17.2 **A.** Vaccinurile cu virus viu sunt contraindicate pentru copilul cu LAL (și toți membrii gospodăriei) în timpul chimioterapiei și timp de cel puțin 6 luni după terminarea tratamentului. Deși virusurile din vaccin sunt atenuate, imunosupresia de la tratament poate fi profundă și poate rezulta o boală virală. Imunizările fără virus viu (difterie, tetanos, vaccin poliovirus inactivat, hepatită A și B) nu sunt absolut contraindicate în acest caz, dar imunosupresiunea cu chimioterapie inhibă adesea răspunsurile anticorpilor.

17.3 **B.** Acest copil are simptome de JRA și leucemie. CBC cu diferențial și trombocite este cel mai bun test de screening inițial. Numărul de leucocite și trombocite este normal sau crescut în JRA și nu sunt prezente celule blastice. Frecvent, celulele blastice se găsesc pe frotiul periferic cu LLA. Copilul la întrebare poate necesita în cele din urmă o aspirație de măduvă osoasă.

17.4 **C.** Purpura trombocitopenică imună (sau idiopatică) este frecventă la copii. În cele mai multe cazuri, o infecție virală anterioară poate fi documentată . Numărul de trombocite este frecvent mai mic de 20.000/mm ^{3} , dar rezultatele altor teste de laborator sunt normale, inclusiv aspirația măduvei osoase (care poate arăta o creștere a megacariocitelor). Tratamentul constă în observație sau, eventual, imunoglobulină intravenoasă (IVIG), anti-RhD, imunosupresoare sau steroizi. Istoricul este explorat pentru alte cauze posibile de trombocitopenie, inclusiv vaccinarea MMR recentă, ingestia de medicamente și virusul imunodeficienței umane.

Perle clinice

> Leucemiile sunt cele mai frecvente tipuri de cancer la copil, iar leucemia acută limfoblastică (ALL) reprezintă aproximativ 75% din toate cazurile de leucemie la

copii.

- Leucemia limfoblastică acută are o incidență maximă la vârsta de 4 ani, iar băieții sunt afectați mai frecvent.
- Leucemia limfoblastică acută este adesea numită „marele imitator" din cauza simptomelor sale nespecifice de anorexie, iritabilitate, letargie, paloare, sângerare , peteșii, dureri de picioare și articulații și febră.
- Chimioterapia combinată este terapia principală pentru leucemia limfoblastică acută din copilărie. Terapia de inducție (prednison, vincristină și asparaginaza) produce remisiune în 4 săptămâni la aproximativ 98% dintre copiii cu leucemie limfoblastică acută cu risc mediu.

REFERINȚE

Campana D, Pui CH. Leucemie infantilă. În: Abeloff MD, Armitage JD, Niederhuber JE, Kastan MB, McKenna WG, eds. *Oncologie clinică a lui Abeloff.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Churchill Livingston Elsevier; 2008:2139-2160.

Freeman MH. Purpura trombocitopenică idiopatică (imună). În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:1556-1557.

Mahoney DH. Leucemie limfoblastică acută. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:1750-1758.

Steuber CP, Poplack DG. Leucemie limfoblastică acută. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:1594-1600.

Tubergen DT, Bleyer A. Leucemiile. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: Saunders Elsevier; 2007:2116-2122.

Wallace CA, Sherry DD. Artrita reumatoidă juvenilă. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:836-840.

Această pagină a fost lăsată goală în mod intenționat

Cazul 18

Sunteți chemată în sala de operație pentru a gestiona un copil recent născut prin cezariană de urgență. Mama, o tânără de 18 ani cu un copil anterior, nu a primit îngrijire prenatală și a ajuns la spital cu aproximativ 1 oră înainte de naștere. La naștere găsiți un copil mare (4500 g), de culoare gri, cu tonus slab, fără respirații spontane și un puls de 100 de bătăi pe minut (bpm).

> Care este primul pas în evaluarea acestui copil?

> Care este diagnosticul cel mai probabil?

> Care este următorul pas în evaluare?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 1 8:

Copil al unei mame diabetice

Rezumat: Un nou-născut foarte mare cu depresie respiratorie.

- **Primul pas:** Resuscitarea sugarului se concentrează pe **ABC** : **A** (căile respiratorii), **B** (respirație) și **C** (circulația). Se furnizează oxigen și copilul este stimulat să respire singur. Dacă aceste măsuri simple eșuează, poate fi necesară ventilația cu pungă și mască și intubarea endotraheală. După oxigenare , tonusul, culoarea și ritmul cardiac lent al sugarului ar trebui să dispară.
- **Cel mai probabil diagnostic:** Detresă respiratorie la un copil cu mamă diabetică (IDM).
- **Următorul pas:** Odată ce starea cardiorespiratorie a sugarului este stabilizată, sunt indicate controale frecvente pentru hipoglicemie.

ANALIZĂ

Obiective

1. Recunoașteți caracteristicile clinice ale IDM.
2. Cunoașteți managementul IDM-ului.
3. Cunoașteți anomaliile sugarilor care sunt asociate cu diabetul pregestațional.

Considerații

Hiperinsulinismul fetal este un răspuns la hiperglicemia maternă slab controlată, care are ca rezultat macrosomie fetală și necesități crescute de oxigen fetal . Acești doi factori pot îngreuna procesul de naștere și pot duce la suferință neonatală. Nivelurile ridicate de insulină la sugari îl fac să devină **hipoglicemic** atunci când este îndepărtat din mediul cu conținut ridicat de zahăr *în uter* și trebuie să fie tratat imediat pentru a preveni complicațiile ulterioare. Un nivel de glucoză din sânge de 25 până la 40 mg/dL necesită hrănire imediată. Un nivel mai mic de 25 mg/dL (sau niveluri mai mari la sugarii simptomatici) este tratat cu glucoză intravenoasă. **Policitemia, hipocalcemia și hiperbilirubinemia** sunt alte sechele ale diabetului gestațional care pot necesita tratament.

ABORDAREA LA

Copil al unei mame diabetice

DEFINIȚII

DIABET GESTAȚIONAL: Hiperglicemie persistentă în timpul sarcinii, cu niveluri de glucoză serice netratate mai mari de 100 mg/dL în stare de repaus sau mai mari de 130 mg/dL în caz contrar.

HIPOGLICEMIE: Un nivel de glucoză din sânge mai mic de 40 mg/dL este definiția obișnuită , deși există și alte definiții. Simptomele includ letargie, apatie, alimentație deficitară, instabilitate a temperaturii, apnee, cianoză, nervozitate, tremor, activitate convulsivă și detresă respiratorie.
MACROSOMIE: Bebeluș mai mare decât normal, depășind percentila 90 pentru vârsta gestațională.
POLICITEMIE: Hematocrit crescut care poate duce la tromboză dacă nivelul este semnificativ și rămâne netratat. Nivelurile mai mari de 65% la un nou-născut sunt adesea tratate prin transfuzie parțială.
SINDROMUL DE REGRESIUNE CAUDALĂ: Malformație congenitală rară întâlnită aproape exclusiv în IDM, caracterizată prin hipoplazie a sacrului și a extremităților inferioare.

ABORDAREA CLINICĂ

Diabetul afectează mai mult de 3% dintre sarcini. Pentru majoritatea femeilor, afecțiunea este tranzitorie, apare în timpul sarcinii și dispare după naștere. **Femeile sunt testate pentru diabetul gestațional între săptămânile 24 și 28 de sarcină.** Este clasificată în funcție de vârsta maternă când afecțiunea este diagnosticată pentru prima dată (debut în timpul gestației sau pregestațional), durata simptomelor și prezența vasculopatiei („Clasificarea albă"). Femeile care necesită terapie cu insulină prezintă un risc mai mare de a avea un rezultat perinatal slab decât cele a căror intoleranță la carbohidrați poate fi controlată doar prin dietă. Femeile cu diabet preexistent sunt urmărite îndeaproape; **multe dintre malformațiile congenitale asociate cu diabetul gestațional sunt considerate a fi rezultatul hiperglicemiei la începutul sarcinii** .

Pancreasul fetal începe să producă insulină în a patra lună de gestație și devine semnificativ funcțional după săptămâna 26, când poate fi observată mai întâi macrosomia datorată hiperglicemiei materne. Creșterea greutății și a lungimii sugarilor apar din cauza depunerii crescute de țesut adipos și a efectelor hormonului de creștere ale insulinei. Glicogenul crescut este stocat în ficatul, rinichii, mușchii scheletici și inima sugarilor. Circumferința capului este afectată mai puțin semnificativ, deoarece insulina nu afectează creșterea creierului. Astfel, greutatea unui IDM este de obicei în umeri și abdomen.

Macrosomia, necesarul crescut de oxigen și insuficiența placentară pot duce la asfixie perinatală și la creșterea producției de eritropoietină. **Policitemia** rezultată contribuie la niveluri crescute de bilirubină și poate provoca tromboză a venelor renale. **Hipocalcemia** este frecventă și are ca rezultat iritabilitate sau scăderea contractilității miocardice.

IDM prezintă un risc crescut de malformații congenitale, inclusiv **boli cardiace congenitale** , **defecte ale tubului neural** și **sindrom de regresie caudală** . Dimensiunea lor mare la nastere poate complica nasterea vaginala; distocia de umăr este o problemă comună în nașterea vaginală a unui IDM mare. În schimb, un IDM poate fi mic pentru vârsta gestațională dacă diabetul mamei este asociat cu o boală vasculară severă și o insuficiență placentară care rezultă. IDM-urile pot fi mici

în copilărie, dar sunt adesea supraponderali în adolescență. Ei pot fi expuși riscului de probleme de obezitate mai târziu în viață.

Întrebări de înțelegere

18.1 Un copil cu gestație de 35 de săptămâni este născut prin cezariană din cauza macrosomiei și a suferinței fetale. Mama are diabet zaharat pregestațional clasa D (insulinodependent, cu boală vasculară); hemoglobina ei A1C este de 20% (normal 8%). Acest copil este expus riscului de asfixie la naștere, - hipertrofie a septului cardiac, policitemie și care dintre următoarele?

A. Șold luxat congenital
B. Dacriostenoza
C. Boala membranei hialine
D. Hiperglicemie
E. Pneumotorax

18.2 Un copil la termen care cântărește 4530 g se naște fără complicații dintr-o mamă cu diabet zaharat pregestațional de clasa A (care nu necesită insulină). Nivelul său inițial de glucoză este de 30 mg/dL, dar nivelul după ce consumă 30 cc de formulă pentru sugari este de 50 mg/dL, iar un alt nivel obținut 30 de minute mai târziu este de 55 mg/dL. Examenul său fizic nu este remarcabil, cu excepția dimensiunii sale mari. Aproximativ 48 de ore mai târziu, el pare ușor icter. Semnele vitale sunt stabile, iar el mănâncă bine. Care dintre următoarele teste de laborator serice sunt cel mai probabil să vă ajute să evaluați icterul acestui sugar?

A. Proteine totale, albumină serică și transaminaze hepatice
B. Bilirubina totală și directă, transaminazele hepatice și un panou de hepatită
C. Bilirubină totală și hematocrit
D. Bilirubina totală și hemoleucograma completă
E. Bilirubina totală și directă și o hemoleucogramă completă cu diferențe și trombocite

18.3 Un copil prematur dintr-o mamă diabetică pregestațională de clasa B (care necesită insulină, dar fără boală vasculară) naște prin cezariană din cauza suferinței fetale. Temperatura axilară a mamei la naștere este de 98,6 °F (37 °C). Copilul are culoare și ton slab, fără plâns spontan, efort respirator minim și un puls slab de 80 bpm. După intubația endotraheală, culoarea și tonusul se îmbunătățesc puțin, dar mai are cianoză perioralăși ritmul cardiac este de 90 bpm. Care dintre următoarele este cea mai probabilă cauză a suferinței ei persistente?

A. Hipocalcemie
B. Hipoglicemie
C. Funcția cardiacă afectată

D. Insuficiență renală
E. Sepsis

18.4 Un copil la termen născut dintr-o mamă cu diabet zaharat pregestațional de clasa C (dependent de insulină, dar fără boală vasculară) necesită intubare endotracheală la naștere pentru efort respirator, tonus și culoare slabe. Nivelul său inițial de glucoză seric este de 10 mg/dL, iar nivelul se stabilizează în 36 de ore cu administrarea intravenoasă de glucoză. În a treia zi de viață, examenul său fizic este remarcabil pentru macrosomie și o nouă masă abdominală. Care dintre următoarele este cauza cea mai probabilă a masei abdominale?
A. Hidronefroza
B. Infarct al splinei
C. Aerul intraintestinal
D. Engorgerea ficatului
E. Volvulus

RĂSPUNSURI

18.1 **C.** Sugarii născuți din mame cu diabet zaharat slab controlat sunt expuși riscului de sindrom de detresă respiratorie (deficiență de surfactant) la - vârste gestaționale mai ulterioare decât cele observate la copiii născuți din mame care nu au diabet.

18.2 **C.** Acest bebeluș are cel mai probabil hiperbilirubinemie secundară imaturității hepatice, posibil complicată de policitemie. Ar trebui să aibă un nivel ridicat de bilirubină neconjugată și, în absența bolii intrahepatice, o porțiune normală conjugată (sau directă). În timp ce opțiunile D și E includ răspunsul corect, testele suplimentare nu sunt necesare pentru acest sugar cu aspect sănătos, care continuă să se hrănească bine. Prin urmare, C este cel mai bun răspuns la întrebare.

18.3 **C.** Sugarii născuți din mame cu diabet gestațional slab controlat sunt expuși riscului de anomalii cardiace congenitale, cardiomiopatie, hipertrofie septală și stenoză subaortică. Simptomele acestui copil și istoricul de diabet matern indică un risc de probleme cardiace. Sepsisul poate provoca simptome similare, dar nu sunt observați factori de risc pentru boli infecțioase. Acest copil este expus riscului de hipoglicemie, dar hipoglicemia singură ar explica mai puțin probabil toate simptomele sale.

18.4 **A.** Tromboza venelor renale se poate prezenta ca o masă abdominală (hidronefroză), ca o complicație a policitemiei la IDM. Astfel de sugari pot avea hematurie macroscopică, dar hematuria microscopică este mai frecventă. Hipertensiunea arterială este mai puțin frecventă în urma unei tromboze acute, dar poate apărea ca o complicație tardivă. Rinichiul afectat își poate recupera funcția normală sau se poate atrofia. Tromboza bilaterală poate duce la insuficiență renală cronică. Dacă acest copil are

trecerea întârziată a meconiului, sindromul colonului mic stâng (văzut și în IDM) ar trebui să fie considerat o cauză a masei abdominale.

Perle clinice

- Copiii mamelor diabetice sunt expuși riscului de complicații perinatale, inclusiv hipoglicemie, hiperbilirubinemie, traumatisme la naștere și malformații congenitale .
- Sugarii mamelor diabetice sunt de obicei mai grei și mai lungi decât se aștepta, dar circumferința capului este de obicei normală. Sugarii mamelor diabetice pot fi mici pentru vârsta gestațională dacă este prezentă insuficiența placentară.
- Îngrijirea prenatală de rutină include screening-ul pentru diabetul gestațional.

REFERINȚE

Ogata ES. Copilul mamei diabetice. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:124-127.

Stoll BJ. Sugari ai mamelor diabetice. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:783-785.

Warshaw JB, Hay WW. Copilul mamei diabetice. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:423-427.

------- 1 Cazul 19

O mamă este îngrijorată de faptul că fața și pieptul fiului ei de 4 zile devin galbene. Acest copil asiatic a fost născut pe cale vaginală după o sarcină la termen necomplicată. Istoria familiei este neremarcabilă. Cu excepția unui cefalohematom mare, examenul său fizic este normal. Alăptează bine și nu prezintă semne de boală.

> Care este diagnosticul cel mai probabil?

> Care este următorul pas în evaluarea acestui pacient?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 1 9:

Hiperbilirubinemie neonatală

Rezumat: Un bărbat asiatic sănătos, în vârstă de 4 zile, cu icter, care alăptează, are un cefalohematom.

> **Cel mai probabil diagnostic:** Hiperbilirubinemie neonatală.

> **Următorul pas:** Nivelul bilirubinei serice sau transcutanat.

ANALIZĂ

Obiective

1. Înțelegeți etiologia icterului neonatal fiziologic.
2. Identificați cauzele icterului patologic la un nou-născut.
3. Cunoașteți tratamentul pentru icterul neonatal.

Considerații

Hiperbilirubinemia neonatală rezultă din rate mai mari de producție de bilirubină și o capacitate limitată de a o excreta. Include icterul fiziologic și icterul nonfiziologic. **Acest copil are mai mulți factori de risc pentru icterul fiziologic neonatal: sexul masculin, cefalohematomul, originea asiatică și alăptarea.** Alți posibili factori de risc sunt diabetul matern, prematuritatea, policitemia, trisomia 21, vânătăile cutanate, întârzierea mișcării intestinale, obstrucția gastrointestinală superioară, hipotiroidismul, sângele matern înghițit și un frate cu icter fiziologic. O varietate de afecțiuni patologice pot provoca icter nonfiziologic atunci când bilirubina neconjugată se acumulează în exces:

- Globulele roșii (RBC) sunt lizate într-un ritm prea rapid.
- Transmiterea bilirubinei neconjugate la ficat este întreruptă.
- Deficiențele enzimelor hepatice împiedică metabolizarea adecvată a - materialului neconjugat.

Icterul neonatal poate apărea la naștere sau poate apărea în orice moment în timpul perioadei neonatale. Hiperbilirubinemia severă neconjugată netratată este potențial neurotoxică. Hiperbilirubinemia conjugată, deși nu este neurotoxică, semnifică adesea o boală de bază gravă (Tabelul 19-1).

Tabelul 19-1 DIAGNOSTICUL DIFERENȚIAL AL ICTERULUI NEONATAL

Boală hemolitică (izoimună) - incompatibilitate ABO, Rh sau grup minor

- Anomalii structurale sau metabolice ale celulelor roșii (sferocitoză ereditară, deficit de glucoză-6-fosfat dehidrogenază)
- Defecte ereditare în conjugarea bilirubinei (sindrom Crigler-Najjar, boala Gilbert)

Sepsis bacterian
Icter din laptele matern
Icter fiziologic
Atrezie biliară congenitală
Obstrucție biliară extrahepatică
Hepatită neonatală - bacteriană, virală, nespecifică
Sindromul biliar inspătat
Postasfixie
Hemosideroza neonatala

Adaptare, cu permisiune, din Cashore WJ. Hiperbilirubinemie neonatală. În: McMillan JA, Fegin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. Pediatria lui Oski: principii și practică *. a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:237.*

ABORDAREA LA

Icterul neonatal

DEFINIȚII

BILIRUBINĂ CONJUGATĂ (DIRECTĂ): Bilirubina atașată chimic la o glucuronid printr-un proces enzimatic în ficat.
ERITROBLASTOZA FETALISĂ: Creșterea distrugerii eritrocitelor din cauza - trecerii anticorpilor materni transplacent activi împotriva antigenelor RBC ale sugarului. **HEMOLISĂ:** Defalcare rapidă a eritrocitelor. Rezultatele clinice și de laborator ar putea include o creștere rapidă a nivelului bilirubinei serice (>0,5 mg/dL/h), anemie, paloare, reticulocitoză și hepatosplenomegalie.
KERNICTERUS: Un sindrom neurologic rezultat din depunerea neconjugată a bilirusului în celulele creierului, în special în ganglionii bazali, globus pallidus, putamen și nuclei caudați. Sugarii mai puțin maturi sau bolnavi au o susceptibilitate mai mare. Letargia, hrănirea deficitară și pierderea reflexului Moro sunt semne inițiale comune.
POLICITEMIE: Un hematocrit central de 65% sau mai mare, care poate duce la hipervâscozitate a sângelui.
BILIRUBINĂ NECONJUGĂ (INDIRECTĂ): Bilirubina nu a fost încă atașată enzimatic la o glucuronidă din ficat.

ABORDAREA CLINICĂ

Icterul fiziologic cuprinde în principal hiperbilirubinemie neconjugată observată în timpul primei săptămâni de viață la aproximativ 60% dintre sugarii născuți la termen și 80% dintre prematurii. Icterul fiziologic este stabilit prin excluderea cauzelor cunoscute ale icterului prin istoric și descoperiri clinice și de laborator . Nou-născuții au o capacitate limitată de a conjuga bilirubina și nu pot excreta cu ușurință bilirubina neconjugată. Icterul începe de obicei pe față și apoi progresează spre piept, abdomen și picioare. **Nou-născuții la termen au de obicei**

concentrații maxime de bilirubină de 5 până la 6 mg/dL între a doua și a patra zi de viață.

Constatările care sugerează icter nonfiziologic includ (1) apariția în primele 24 până la 36 de ore de viață; (2) rata de creștere a bilirubinei mai mare de 5 mg/dL/24 h; (3) bilirubină mai mare de 12 mg/dL la un sugar naștere fără alți factori fiziologici de risc pentru icter; și (4) icter care persistă după 10 până la 14 zile de viață. Etiologiile nonfiziologice sunt de obicei diagnosticate la un sugar cu icter care are antecedente familiale de boală hemolitică sau la un sugar cu paloare, hepatomegalie, splenomegalie, eșecul fototerapiei pentru scăderea bilirubinei, vărsături, letargie, alimentație deficitară, pierdere excesivă în greutate, apnee sau bradicardie. **Cauzele icterului nonfiziologic** includ **septicemia, atrezia biliară, hepatita, galactozemia, hipotiroidismul, fibroza chistică, anemia hemolitică congenitală** (de exemplu, sferocitoza, sensibilizarea Rh matern sau grupa sanguină) sau **anemia hemolitică indusă de medicamente.**

Icterul care apare în primele 24 de ore de viață necesită o atenție imediată ; cauzele includ **eritroblastoza fetală, hemoragia, sepsisul, boala incluziunii citomegalice, rubeola și toxoplasmoza congenitală.** Hiperbilirubinemia neconjugată poate provoca **kernicterus** , ale cărui semne imită sepsis, asfixie, hipoglicemie și hemoragie intracraniană. Letargia și hrănirea deficitară sunt semne inițiale frecvente, urmate de o apariție grav bolnavă cu detresă respiratorie și reflexe tendinoase diminuate.

Aproximativ 2% dintre sugarii la termen alăptați dezvoltă creșteri semnificative ale bilirubinei neconjugate (icter din laptele matern) după a șaptea zi de viață; pot fi observate concentrații de până la 30 mg/dL în timpul a doua până la a treia săptămână. Dacă alăptarea este continuată, nivelurile scad treptat. Înlocuirea laptelui matern timp de 12 până la 24 de ore are ca rezultat o scădere rapidă a nivelului de bilirus; alăptarea poate fi reluată fără revenirea hiperbilirubinemiei .

Sugarii la termen, asimptomatici, cu risc scăzut, dar cu icter sunt monitorizați cu nivelurile serice de bilirubină. Hiperbilirubinemia semnificativă necesită o evaluare diagnostică, inclusiv măsurarea concentrațiilor indirecte și directe de bilirubină , a nivelului hemoglobinei, a numărului de reticulocite, a grupului sanguin, testul Coombs (Coombs indirect măsoară anticorpii la RBC în sânge; testul Coombs direct identifică anticorpii de pe suprafața eritrocitelor sugarului) și examen periferic al sângelui. Estimările concentrațiilor serice de bilirubină care se bazează exclusiv pe examenul clinic nu sunt de încredere. **Măsurarea neinvazivă, transcutanată, -** folosind reflectanța spectrală cu mai multe lungimi de undă este o alternativă la măsurarea serului.

Fototerapia este adesea folosită pentru a trata hiperbilirubinemia neconjugată, cu copilul dezbrăcat plasat sub un banc de lumini, ochii protejați și hidratarea - menținută. Lumina schimbă izomerizarea bilirubinei pielii într-o formă extractibilă. Pentru sugarii născuți la termen fără hemoliză, **fototerapia** se inițiază la următoarele niveluri de bilirubină: 16-18 mg/dL la o vârstă de 24 până la 48 de ore; 16-18 mg/dL la 49 până la 72 de ore; și mai mult sau egal cu 20 mg/dL la 72 de ore sau mai mult.

Transfuzia de schimb este necesară la un număr mic de sugari cu icter care nu răspund la măsurile conservatoare. Mici alicote din sângele sugarului sunt îndepărtate printr-un cateter de vas de sânge și înlocuite cu alicote similare de sânge de la donator. Riscurile acestei proceduri includ embolul aerian, dezechilibrul de volum, miile aritmice, acidoza, suferința respiratorie, dezechilibrul electrolitic, anemie sau policitemia, fluctuația tensiunii arteriale, infecția și enterocolita necrozantă.

Întrebări de înțelegere

19.1 Care dintre următoarele scade riscul de afectare neurologică la un nou-născut cu icter?
- A. Acidoza
- B. Deplasarea bilirubinei de la locurile de legare de către medicamente precum sulfisoxazolul
- C. Hipoalbuminemia
- D. Sepsis
- E. Ingestia maternă de fenobarbital în timpul sarcinii

19.2 Sunteți pe cale să returnați un apel telefonic mamei unui copil de 8 zile care continuă să aibă icter care a fost observat pentru prima dată în a doua zi de viață; sunteți pe cale să-i raportați că cele mai recente niveluri ale bilirubinei totale și directe sunt de 12,5 și, respectiv, 0,9 mg/dL. Te uiți peste diagramă și vezi că el și mama lui au sânge de tip O, testul Coombs direct și indirect este negativ, numărul lui de reticulocite este de 15% și un frotiu de sânge nu dezvăluie forme de celule anormale. Se hrănește bine cu biberonul, produce scaune și urină normale și s-a îngrășat bine. Care dintre următoarele diagnostice rămâne în diagnosticul dumneavoastră diferenţial?
- A. sindromul Gilbert.
- B. Coagularea intravasculară diseminată (DIC)
- C. Sferocitoza
- D. Policitemie
- E. O izoimunizare nediagnosticată a grupului sanguin

19.3 Hiperbilirubinemia asociată cu sindromul Crigler-Najjar tip I este cauzată de care dintre următoarele?
- A. Creșterea producției de bilirubină
- B. Deteriorarea conjugării bilirubinei
- C. Captarea hepatică deficitară a bilirubinei
- D. Deficit sever de uridin difosfat glucuronoziltransferaza
- E. Deficit de glucoză-6-fosfat dehidrogenază

19.4 Un copil naștere în vârstă de 30 de ore are icter la față și la piept. Alăptează bine și are o examinare normală. Nivelul său de bilirubină este de 15,5

mg/dL. Care dintre următoarele este cea mai potrivită cale de acțiune?

A. Se recomandă întreruperea alăptării timp de 48 de ore și completarea cu formulă.
B. Începeți fototerapia.
C. Așteptați 6 ore și testați din nou nivelul bilirubinei serice.
D. Începeți o transfuzie schimbătoare.
E. Nu este necesară nicio acțiune.

RĂSPUNSURI

19.1 **E.** Administrarea de fenobarbital induce glucuronil transferaza, reducând astfel icterul neonatal. Sepsisul și acidoza cresc riscul de leziuni neurologice prin creșterea permeabilității barierei hematoencefalice la bilirubină. Hipoalbuminemia reduce capacitatea sugarului de a transporta bilirubina neconjugată la ficat și, în mod similar, medicamentele care înlocuiesc bilirubina din albumină ridică nivelurile libere ale bilirubinei neconjugate în ser.

19.2 **A.** Sindromul Gilbert ar prezenta un test Coombs negativ, o hemoglobină normală (sau scăzută), un număr normal de reticulocite (sau ușor crescut) și hiperbilirubinemie prelungită. Morfologia celulelor roșii ar fi anormală în CID și sferocitoză, policitemia s-ar prezenta cu un nivel crescut al hemoglobinei (ceea ce enumerat mai sus este normal pentru un nou-născut), iar izoimunizarea grupelor de sânge s-ar prezenta cu un test Coombs pozitiv.

19.3 **D.** Desi toti sugarii sunt relativ deficitari in uridin difosfat glucuronoziltransferaza, cei cu sindrom Crigler-Najjar tip I au un deficit sever, determinand niveluri ridicate de bilirubina si encefalopatie. Tratamentul este fototerapie. Encefalopatia este rară cu sindromul Crigler-Najjar tip II, în care nivelurile bilirubinei depășesc rar 20 mg/dL.

19.4 **B.** Deși etiologia hiperbilirubinemiei trebuie investigată , trebuie începută fototerapia.

Perle clinice

- Icterul fiziologic, observat în prima săptămână de viață la majoritatea sugarilor, rezultă din rate mai mari de producție de bilirubină și o capacitate limitată de excreție. Diagnosticul este stabilit prin excluderea cauzelor cunoscute de icter pe baza anamnezei și a constatărilor clinice și de laborator.
- Icterul nonfiziologic este cauzat de septicemie, atrezie biliară, hepatită, galactozemie, hipotiroidism, fibroză chistică, anemie hemolitică congenitală, anemie hemolitică indusă de medicamente sau anticorpi direcționați către eritrocitarul fetal.
- Nivelurile ridicate de bilirubină neconjugată pot duce la kernicterus, un sindrom neurologic ireversibil rezultat din depunerea bilirubinei în celulele creierului , în

special în ganglionii bazali, globul pallidus, putamen și nucleii caudați. Sugarii mai puțin maturi sau bolnavi prezintă un risc mai mare. Semnele și simptomele - kernicterusului pot fi subtile și similare cu cele ale sepsisului, asfixiei, hipoglicemiei și hemoragiei intracraniene.

REFERINȚE

Academia Americană de Pediatrie. Managementul hiperbilirubinemiei la nou-născutul la 35 de săptămâni sau mai multe de gestație. *Pediatrie.* 2004;114:297-316.

Cashore WJ. Hiperbilirubinemie neonatală. În: McMillan JA, DeAngelis CD, Feigin RD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:235-245.

Piazza AJ, Stoll BJ, Kliegman RM. Icter și hiperbilirubinemie la nou-născut. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:756-766.

Stevenson DK, Madan A. Icter la nou-născut. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:164-169.

Această pagină a fost lăsată goală în mod intenționat

------- 1 Cazul 20

Un băiețel de 10 ani în suferință respiratorie ajunge seara târziu la serviciul de urgență (UR); are un istoric de 2 ore de respirație rapidă și o plângere că îl doare pieptul. Mama lui i-a făcut două tratamente cu nebulizator fără ameliorare. Ea vă spune că aceasta este a patra oară în 3 luni când are nevoie de vizite la urgență pentru simptome similare. Examenul dumneavoastră inițial dezvăluie un bărbat febril cu o frecvență respiratorie de 60 de respirații pe minut și o frecvență cardiacă de 120 de bătăi/min (bpm). Observați că pulsul lui variază în amplitudine odată cu respirația. Tensiunea arterială este normală, dar umplerea capilară este oarecum lentă la 1 până la 2 secunde. Este palid, pare somnoros, are cianoză perioralăușoară și folosește mușchii pieptului accesorii pentru a respira. La auscultarea pieptului se aude doar șuierături slabe.

> Care sunt pașii inițiali în evaluarea acestui pacient?

> Care este diagnosticul cel mai probabil?

> Care este următorul pas în evaluare?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 20 :

Exacerbarea astmului

Rezumat: Un băiat de 10 ani cu episoade multiple de dificultăți respiratorii prezintă tahipnee, cianoză perioralã, pulsus paradoxus probabil, utilizarea mușchilor accesorii ai respirației, respirație șuierătoare ușoară, umplere capilară întârziată și somnolență.

- **Etapele inițiale:** Tratarea detresei respiratorii a acestui pacient este o - preocupare imediată. Căile respiratorii sunt evaluate mai întâi, urmată de o evaluare a respirației și, în final, de evaluarea stării circulatorii („ABC"). Tratamentul inițial include administrarea de oxigen, un agonist Ș inhalat și o doză sistemică de prednison. Administrarea intravenoasă de lichide și medicamente este indicată pentru un pacient cu acest grad de suferință. O determinare statistică a gazelor din sânge și monitorizarea nivelurilor de saturație în oxigen vor ajuta la managementul ulterioară.
- **Cel mai probabil diagnostic:** exacerbare a astmului.
- **Următorul pas în evaluare:** După stabilizarea inițială, se obțin istoricul medical și familial anterioare (medicamente, declanșatoare, frecvența și severitatea episoadelor anterioare, spitalizările anterioare sau internările la UTI) și o revizuire a sistemelor. Examenul fizic, raportul de gaze din sânge și răspunsul la tratamentele inițiale vor determina gestionarea ulterioară.

ANALIZĂ

Obiective

1. Cunoașteți managementul acut al exacerbării astmului.
2. Aflați cum să clasificați severitatea unei exacerbări a astmului.
3. Cunoașteți abordarea managementului pe termen lung al astmului și prevenirea exacerbărilor.

Considerații

Istoricul acestui copil de vizite la urgență pentru dificultăți respiratorii și simptomele prezente indică astmul ca cel mai probabil diagnostic; afecțiunile mai puțin probabile includ fibroza chistică, aspirația de corp străin și insuficiența cardiacă congestivă. Ghidurile National Institutes of Health, National Heart, Lung and Blood Institute (NHLBI) sugerează că exacerbarea acestui copil este severă și necesită tratament imediat, intensiv. **Somnolența lui este de o preocupare deosebită, indicând insuficiență respiratorie iminentă** ; starea lui respiratorie și circulatorie trebuie evaluată frecvent. Reducerea **șuierătoarelor** rezultă din **obstrucția severă a căilor respiratorii** și mișcarea redusă a aerului; **respirația șuierătoare este probabil să crească pe măsură ce terapia permite mai multă mișcare a aerului** .

ABORDAREA LA

Exacerbarea astmului

DEFINIȚII

ASTM: Diagnosticul când (1) sunt prezente simptome episodice de obstrucție a fluxului de aer; (2) obstrucția fluxului de aer este cel puțin parțial reversibilă; și (3) diagnosticele alternative sunt excluse.
EXACERBARE ASTMATULUI: Caracterizată prin triada bronhoconstricției , inflamației căilor respiratorii și obturarea mucusului.
PULSUS PARADOXUS: O tensiune arterială care variază mai mult cu respirația - decât în mod normal. O variație mai mare de 10 mm Hg între inspirație și expirație sugerează boala obstructivă a căilor respiratorii, tamponada pericardică sau pericardită constrictivă.
SPIROMETRIE: Un test al funcției pulmonare. Pentru pacienții cu astm bronșic, acest test demonstrează reversibilitatea și poate fi utilizat pentru a determina răspunsul unui individ la tratament.

ABORDAREA CLINICĂ

Astmul reprezintă aproximativ trei milioane de vizite la pediatri pe an în Statele Unite. Vârsta **medie de debut este de 4 ani** , dar 20% dintre copii dezvoltă simptome în primul an de viață. **Atopia și antecedentele familiale** de astm sunt factori de risc puternici pentru dezvoltarea acestuia, la fel ca și infecțiile respiratorii la începutul vieții; între 40% și 50% dintre copiii cu **bronșiolită cu virus respirator sincițial (VRS)** dezvoltă mai târziu astm. Mai mult de jumătate dintre copiii cu astm bronșic au rezolvarea simptomelor până la vârsta adultă tânără, dar mulți au teste funcționale pulmonare anormale doar pentru a deveni simptomatici la vârsta adultă mai târziu. Expunerea puternică la poluare, alergeni sau fumul de țigară face rezolvarea mai puțin probabilă. O tuse cronică de noapte poate fi un precursor al astmului.

Inflamația căilor respiratorii în astm este rezultatul activării mastocitelor . Un răspuns imediat al imunoglobulinei (Ig) E la factorii declanșatori ai mediului are loc în decurs de 15 până la 30 de minute și include vasodilatație, permeabilitate vasculară crescută , constricție a mușchilor netezi și secreție de mucus. Declanșatorii obișnuiți includ acarienii de praf, părul de animale, fumul de țigară, poluarea, schimbările meteorologice, infecțiile căilor respiratorii superioare, anumite medicamente (de exemplu, antagoniști adrenergici Ș și unii agenți antiinflamatori nesteroidieni) și exercițiile fizice (în special atunci când sunt efectuate într-un mediu rece). Două până la patru ore după acest răspuns acut, începe o **reacție de fază târzie (LPR) .** LPR se **caracterizează prin infiltrarea celulelor inflamatorii în parenchimul căilor respiratorii** ; este responsabil pentru inflamația cronică observată în astm. Hipersensibilitatea căilor respiratorii poate persista câteva săptămâni după LPR.

Managementul astmului implică identificarea și minimizarea expunerii la factori declanșatori. Testarea alergiilor poate fi de ajutor în unele situații. Farmacoterapia pentru simptomele de astm la copil urmează ghidurile NHLBI (disponibile la http://www.nhlbi.nih.gov/guidelines/asthma/asthsumm.pdf). Managementul adecvat pe termen lung depinde de consolidarea obiectivelor terapiei cu pacientul și familia. Evaluarea obiectivă repetată a funcției pulmonare se realizează prin spirometrie efectuată în clinică și măsurători ale debitului expirator de vârf obținute la domiciliu.

Farmacoterapia pentru astm include **agoniști P -adrenergici, anticolinergici , agenţi antiinflamatori şi modificatori de leucotriene** . Ghidurile NHLBI oferă o abordare treptată a administrării acestor medicamente.

P - adrenergici (adică, albuterol) inversează rapid bronhoconstricția prin receptorii P2 de pe celulele musculare netede bronșice ; nu **inhibă semnificativ LPR** . Acești agenți pot fi utilizați imediat înainte de exercițiu sau de expunere la alergeni pentru a minimiza răspunsul astmatic acut. Toxicitatea include tahicardie și tremor muscular. Niveluri crescute de medicament sunt eliberate în plămâni, iar toxicitatea este scăzută atunci când aceste medicamente sunt administrate pe căi de inhalare (nebulizator sau inhalator) în comparație cu calea orală. Când sunt utilizate inhalatoare, se folosește un dispozitiv rezervor („distanțiere") pentru a maximiza medicamentul livrat către plămâni. Pacienții nu trebuie să se bazeze excesiv pe inhalatoarele cu acțiune scurtă, deoarece această practică este asociată cu moartea în crizele severe de astm.

Anticolinergicele pot fi utile în **tratamentul acut** al exacerbarii astmului bronșic, dar sunt de **mică valoare în terapia cronică** ; acționează prin inhibarea reflexului vagal la nivelul mușchilor netezi.

Cromolyn și nedocromil , medicamente antiinflamatoare care acționează prin reducerea răspunsului imun la expunerea la alergen, **devin eficiente după 2 până la 4 săptămâni de terapie** ; au succes la doar 75% dintre pacienți. **Modificatorii de leucotriene** sunt medicamente antiinflamatoare sigure și eficiente pentru controlul pe termen lung pentru unii pacienți. Cele **mai puternice medicamente antiinflamatoare disponibile sunt corticosteroizii,** care sunt utili pentru exacerbările acute (pred nizonă orală sau intravenoasă, prednisolon) și pentru terapia cronică (corticosteroizi inhalatori).

Întrebări de înțelegere

20.1 O fată astmatică de 12 ani se prezintă la UR cu tahipnee, retractii intracostale, cianoză periorală și respirație șuierătoare minimă. Se administrează oxigen, albuterol inhalat și prednison intravenos. La reevaluare, respirația șuierătoare crește în toate domeniile, iar culoarea copilului s-a îmbunătățit. Care dintre următoarele este explicația potrivită pentru aceste constatări?

A. Fata nu are un atac de astm.
B. Fata nu răspunde la albuterol, iar simptomele ei se agravează.
C. Fata răspunde la albuterol, iar simptomele ei se ameliorează.

D. Fata nu a primit suficient albuterol.
E. Albuterolul a fost lăsat din neatenție în afara tratamentului de inhalare , iar fata a primit doar soluție salină.

20.2 O fetiță de 2 ani anterior sănătoasă se prezintă cu plângerea de respirație șuierătoare cu debut acut. Mama ei neagă episoadele anterioare de respirație șuierătoare și neagă antecedentele familiale de astm bronșic sau atopie. Mama spune că a lăsat copilul să se joace în camera fratelui ei mai mare. Aproximativ 20 de minute mai târziu a auzit copilul tusind și șuierând. Care dintre următoarele este cel mai bun pas următor în management?
A. Stabilirea cu ce se juca fata și comandarea unei radiografii toracice
B. Trimiterea copilului la pneumolog
C. Prescrierea de antibiotice pentru o probabilă pneumonie
D. Îi administrează o injecție de prednison intramuscular și o trimite acasă
E. A acuza mama de slabă supraveghere a sănătății copilului ei, pentru că, evident, nu este prima dată când copilul se confruntă cu aceste simptome

20.3 Un băiețel de 4 luni, bine dezvoltat, se prezintă la urgență într-o noapte rece de iarnă cu plângerea de agravare a detresei respiratorii și scăderea aportului oral. Părinții lui relatează că a fost bine până ieri, când a dezvoltat simptome ale căilor respiratorii superioare și febră scăzută. La examinarea copilului, observați paloare și cianoză perioral, o frecvență respiratorie de 65 de respirații/min și respirații șuierătoare strânse în torace. Un gaz sanguin arterial prezintă un pH de 7,15, un P_{CO_2} de 65 mm Hg și un bicarbonat seric de 20 mmol/L. Care dintre următoarele este explicația cea mai probabilă cu privire la starea copilului?

A. Cel mai probabil copilul are bronșiolită și prezintă risc de insuficiență respiratorie.
B. Cel mai probabil, copilul are bronșiolită, iar simptomele lui ar trebui să se rezolve la urgență cu încă câteva tratamente cu albuterol.
C. Copilul ar trebui să fie supus unei endoscopie superioară, deoarece bănuiți o fistulă traheoesofagiană.
D. Cel mai probabil copilul are reflux gastroesofagian și a aspirat.
E. Copilul are o acidoză metabolică care este cel mai probabil din cauza sepsisului bacterian.

20.4 Un adolescent de 15 ani își folosește inhalatorul de albuterol la scurt timp după ce tunde gazonul din cauza unei ușoare senzații de „strângere în piept". Mai târziu se întoarce acasă devreme de la cina la casa unui prieten, când apare brusc respirație șuierătoare, tuse și dureri în piept. Care dintre următoarele este cea mai probabilă explicație pentru aceste circumstanțe?

A. Probabil a aspirat o bucată de iarbă.
B. Inhalatorul lui de albuterol trebuie să fie gol.
C. Inhalatorul lui de albuterol trebuie să fie depășit.
D. Are o reacție în fază târzie.
E. A fost expus la un nou alergen care este mai iritant decât iarba.

RĂSPUNSURI

20.1 **C.** Acest copil a prezentat detresă respiratorie severă. Culoarea ei îmbunătățită indică simptome reversibile, confirmând diagnosticul de astm. Creșterea respirației șuierătoare este auscultată după tratamentul cu albuterol, deoarece zonele pulmonare obturate anterior se deschid acum, permițând un flux suplimentar de aer. Examinatorii mai puțin experimentați pot interpreta greșit lipsa mișcării aerului ca sunete respiratorii „clare", întârziind și mai mult managementul medical adecvat.

20.2 **A.** Copiii mici, în general între 4 luni și 3 ani, pun în mod normal obiecte în gură și sunt predispuși să dezvolte aspirații de corp străin. În cele din urmă, poate fi necesar un pneumolog pentru a recupera obiectul, dar acesta nu ar fi un prim pas.

20.3 **A.** Diagnosticul diferențial pentru un bebeluș care respira șuierător este extins. Cu toate acestea, apariția bruscă a simptomelor respiratorii la un

copil anterior sănătos, în special în asociere cu febră, este cel mai în concordanță cu diagnosticul de bronșiolită. Tratamentul inițial pentru acest copil include oxigen și albuterol sau epinefrină nebulizate. O măsurare a gazelor din sânge trebuie efectuată imediat pentru orice pacient care prezintă detresă respiratorie severă. Indicii gazelor din sânge ale acestui copil arată o acidoză respiratorie marcată. Probabil că va avea nevoie de ventilație mecanică și monitorizare într-un cadru de terapie intensivă până când simptomele sale se vor îmbunătăți. Sugarii cu respirație șuierătoare cauzată de bronchiolita nu răspund întotdeauna la Ș-agoniști. Radiografiile toracice la sugarii cu bronșiolită arată de obicei plămâni hiperumflați cu zone de atelectazie. Virusul respirator sincițial (VSR) și gripa A sunt cauze frecvente de bronșiolită la sugari în timpul iernii, dar sunt posibile și alte câteva cauze virale. Ar trebui să se obțină o anamneză atentă pentru a exclude cauzele mai puțin frecvente ale respirației șuierătoare la un copil, cum ar fi aspirația recurentă sau o anomalie congenitală.

20.4 **D.** O reacție de fază târzie apare de obicei la 2 până la 4 ore după un episod inițial de respirație șuierătoare. Este cauzată de acumularea de celule inflamatorii în căile respiratorii.

Perle clinice

- Prevalența astmului bronșic în țările occidentale a crescut constant, făcând din acesta cel mai frecvent diagnostic de admitere pentru copii în multe spitale urbane.
- Atopia și antecedentele familiale de astm sunt factori de risc pentru dezvoltarea astmului; expunerea la poluanți, inclusiv fumul de țigară, face ca rezoluția să fie mai puțin probabilă.
- Reacția de fază târzie începe la 2 până la 4 ore după expunerea la alergen și este responsabilă pentru inflamația cronică observată în astm.
- Managementul acut și pe termen lung al astmului bronșic este ghidat de recomandările publicate de Institutul Național al Inimii, Plămânilor și Sângelui.

REFERINȚE

Eggleston PA. Astm. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:2404-2410.

Lie AH, Covar RA, Spahn JD, Leung DYM. Astmul copilăriei. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:953-970.

Institutul Național al Inimii, Plămânilor și Sângelui. Programul național de educație și prevenire a astmului bronșic, Raportul grupului de experți 3: linii directoare pentru diagnosticul și gestionarea astmului, 2007. Disponibil la: http://www.nhlbi.nih.gov/guidelines/ astm/asthsumm.pdf.

Ross MH, Mjaanes CM, Lemanske R. Asthma. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:1950-1964

Williams SG, Schmidt DK, Redd SC, Storms W. Programul național de prevenire a astmului. Activități clinice cheie pentru îngrijirea de calitate a astmului. *MMWR Recomm Rep.* 2003; 52(RR-6):1-8.

Cazul 21

Părinții unui băiețel sănătos de 8 ani sunt îngrijorați că este cel mai mic copil din clasa sa. Curbele de creștere în înălțime și greutate sunt prezentate în Figura 21-1 (vezi pagina următoare). Era un bebeluș la termen, nu a avut probleme medicale semnificative și este adecvat pentru dezvoltare. În afară de a fi mic, examinarea lui este normală. Măsurătorile segmentelor sale superioare și inferioare demonstrează proporții normale ale corpului. Tatăl său are 6 ft 4 in inal; a început dezvoltarea pubertală la vârsta de 13 ani. Mama lui are 5 ft 11 in inaltime; a avut primul ciclu menstrual la vârsta de 14 ani.

> Care este diagnosticul cel mai probabil?

> Care este cel mai bun test de diagnosticare?

> Care este cea mai bună terapie?

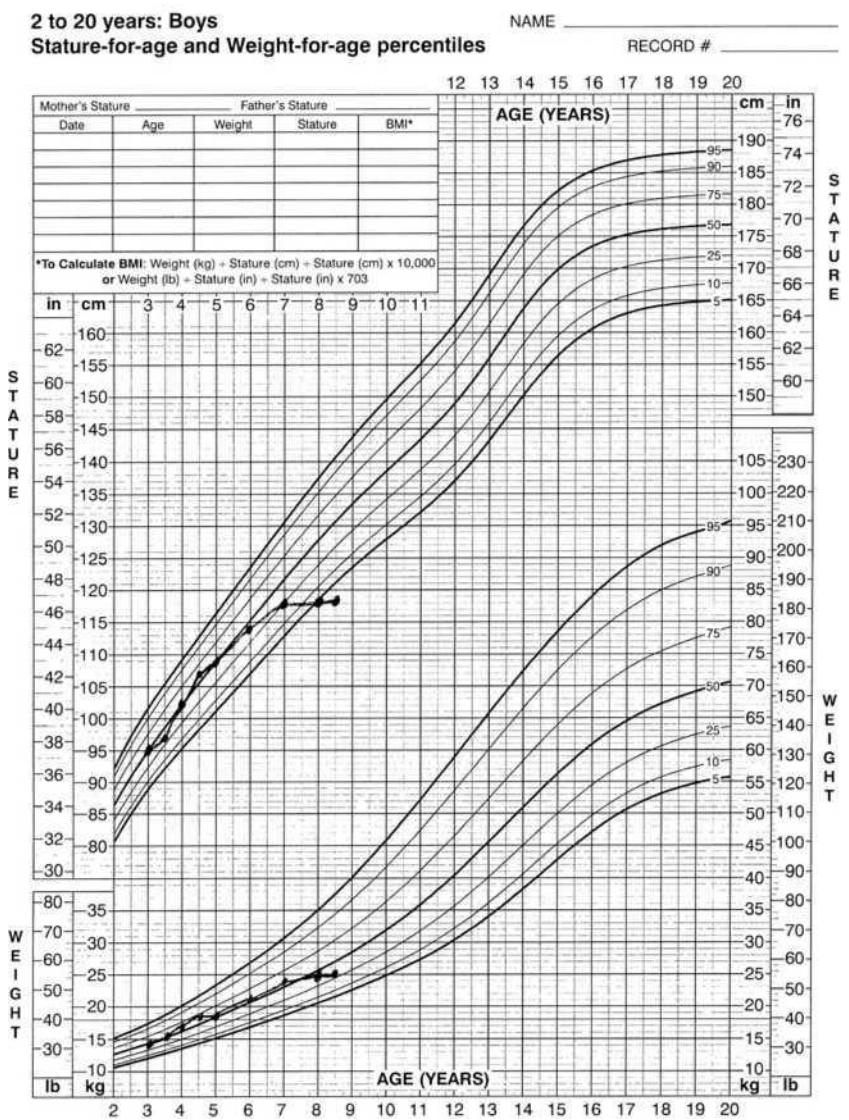

Figura 21-1. Curba de creștere a copilăriei. *Reproduce de la Centrul pentru Controlul Bolilor.*

RĂSPUNSURI LA CAZUL 21 :

Deficiența hormonului de creștere

Rezumat: Un băiețel de 8 ani fără antecedente medicale semnificative și un examen normal prezintă eșec de creștere.

- **Cel mai probabil diagnostic:** deficit de hormon de creștere (GH).
- **Cel mai bun test de diagnostic:** testele de screening pot include o

hemoleucogramă completă (CBC) și rata de sedimentare a eritrocitelor (VSH); electroliți și panoul de chimie generală de sănătate; analiza urinei; ser pentru studiile funcției tiroidiene, factorul de creștere asemănător insulinei-1 (IGF-1) și proteina de legare a factorului de creștere asemănător insulinei-3 (IGF-BP3); radiografie de vârstă osoasă și, dacă aceasta ar fi o fată, posibil cariotip cromozomial.

> **Cel mai bun tratament:** înlocuiți GH prin injecție.

ANALIZĂ

Obiective

1. Înțelegeți cauzele comune ale întârzierii creșterii la copii.
2. Apreciază strategiile de evaluare pentru diferitele forme de eșec de creștere.
3. Aflați opțiunile de tratament pentru cauzele comune ale întârzierii creșterii în copilărie.

Considerații

Acest pacient a încetat în esență să crească (sau crește într-un ritm mai mic decât se aștepta). Nu are probleme medicale și o examinare normală. Părinții lui sunt înalți, iar dezvoltarea lor pubertară nu a fost întârziată. O evaluare pentru a determina motivul eșecului său de creștere este adecvată.

ABORDAREA LA
Deficiența hormonului de creștere

DEFINIȚII

VÂRSTA OSĂ: Dezvoltarea osoasă în copilărie are loc într-o secvență previzibilă. Radiografiile încheieturii mâinii stângi la copiii mai mari de 2 ani (sau a genunchiului la cei mai mici) sunt comparate cu „normale” pentru a determina cât de vechi apar oasele în comparație cu vârsta cronologică, oferind astfel o estimare a potențialului de creștere rămas al oaselor.

Întârzierea constituțională a creșterii: o afecțiune în care creșterea unui copil sănătos este mai lentă decât era de așteptat, dar pentru care unul sau mai mulți părinți au demonstrat o întârziere în dezvoltarea pubertală și, în cele din urmă, înălțimea adultă normală. În acest caz, „vârsta osoasă” este egală cu „vârsta înălțimii”.
STRATĂ SCURTĂ FAMILIARĂ: O afecțiune în care un copil mic se naște din părinți scunzi care au avut un timp normal al dezvoltării lor pubertare.
VÂRSTA ÎNĂLȚIMIE: Vârsta la care înălțimea măsurată a unui copil este la percentila 50.
STARA SCURTĂ IDIOPATICĂ: O afecțiune în care nu se poate ajunge la un diagnostic de statură mică.

ABORDAREA CLINICĂ

Mulți părinți devin îngrijorați dacă copilul lor este vizibil mai mic decât semenii copilului lor. Multe condiții pot duce la o statură mică; un istoric de creștere și social (pentru a identifica eșecul de creștere psihosocială), examenul fizic și testele de screening selectate ajută de obicei la identificarea etiologiei problemei.

În primul an de viață, copiii cresc cu o viteză de aproximativ 23 până la 28 cm/an. Această rată **scade la aproximativ 7,5 până la 13 cm pe an pentru copiii cu vârsta cuprinsă între 1 și 3 ani** . Până la pubertate, cresc aproximativ 4,5 până la 7 cm pe an. La **pubertate , creșterea crește la 8 până la 9 cm pe an pentru fete și la 10 până la 11 cm pe an pentru băieți.** Până la vârsta de aproximativ 24 de luni, majoritatea copiilor se instalează într-un canal de creștere percentilă, rămânând acolo pentru restul copilăriei. Abateri semnificative de la aceste așteptări alertează clinicianul asupra potențialelor probleme de creștere (adică, „căderea din curbă").

Întârzierea creșterii constituționale este o cauză comună a staturii mici . Acești copii nu au antecedente sau anomalii de examinare. Spre deosebire de copiii cu deficit de GH, copiii cu întârziere constituțională au o **rată de creștere normală.** Istoricul lor familial este, totuși, pozitiv pentru unul sau mai mulți părinți cu întârzieri în dezvoltarea pubertală („înflorire tardivă") care au dezvoltat înălțimea adultă normală. Un copil mic dintr-o familie cu un istoric clasic de „înflorire târzie" nu necesită adesea nicio evaluare de laborator sau radiografică. Uneori, vârsta osoasă este utilă pentru a asigura pacientul și familia că rămâne multă creștere osoasă și se va atinge înălțimea normală. Pentru unii dintre acești copii, injecțiile cu testosteron vor grăbi schimbările pubertale (care în cele din urmă vor începe de la sine, fără tratament); consultarea unui medic endocrinolog pediatru poate fi de ajutor.

Copilul născut din părinți scunzi este adesea scund (**statură familială mică**). Curba de creștere arată creșterea paralelă cu o linie de creștere la sau chiar sub a treia până la a cincea percentile. Testele de laborator și radiografice nu sunt de obicei necesare ; o **vârstă osoasă este egală cu vârsta cronologică** , indicând că nu există un potențial de creștere „extra". O estimare a potențialului maxim de înălțime al unui copil este calculată folosind înălțimile părintelui. Înălțimea finală a unui băiat poate fi prezisă după cum urmează: (Înălțimea tatălui în cm + [Înălțimea mamei în cm + 13])/2. Înălțimea finală a unei fete poate fi prezisă după cum urmează: (Înălțimea mamei în cm + [Înălțimea tatălui în cm — 13])/2. Reasigurarea este indicată copiilor cu statură familială mică.

Deficitul de hormon de creștere (GH) apare la aproximativ 1 din 4000 de copii de vârstă școlară. Acești copii demonstrează o **rată de creștere lentă, care de obicei se îndepărtează de curba normală de creștere** (spre deosebire de - întârzierea constituțională în care creșterea este paralelă cu curba percentilei a treia până la a cincea). La examinare, acești copii par adesea mai mici decât vârsta lor declarată și apar frecvent dolofan (vârsta greutate > vârsta înălțimei). **Vârstele osoase sunt întârziate** , indicând potențialul de creștere de recuperare din urmă. Testele de screening pentru GH includ IGF-1 seric sau somatomedină C și IGF-BP3. Confirmarea necesită adesea testarea stimulării GH și interpretarea de către un endocrinolog pediatru. Terapia de substituție implică injecții recombinate de GH de

mai multe ori pe săptămână, până când copilul atinge înălțimea completă a adultului.

Indicii că eșecul de creștere poate fi cauzat de o afecțiune de bază care nu a fost deja menționată includ **apetit scăzut, pierderea în greutate; dureri abdominale sau diaree; febră inexplicabilă; dureri de cap sau vărsături; creșterea în greutate disproporțională cu înălțimea; sau caracteristici dismorfice.** Testele de screening pot include un CBC (anemie), VSH (boli inflamatorii cronice), electroliți (acidoză sau anomalii renale), panou de chimie generală a sănătății (hepatită, disfuncție hepatică), analize de urină (infecție, boală renală), teste ale funcției tiroidiene (hipotiroidism), IGF-1 și IGF-BP3 (posibilitate de deficiență de GH, fete), sindrom). Copiii cu insuficiență de creștere care nu se încadrează într-o altă categorie, mai adecvată, sunt clasificați ca având statură mică idiopatică.

Întrebări de înțelegere

21.1 Un băiețel de 8 ani are statură mică. A început să se îngrașească destul de mult în ultimul an, are puțină sau deloc energie, doarme mai mult decât în mod normal și se plânge că îi este frig. Curba lui de creștere demonstrează că a scăzut de la percentila 50 la percentila 5 pentru înălțime, dar greutatea lui a crescut la percentila 90. La examen, este obez, are facies imatur, păr subțire și reflexe lente. Care dintre următoarele este cea mai potrivită cale de acțiune pentru acest copil?

A. Comandați titruri de virus Epstein-Barr.
B. Măsurați funcția tiroidiană.
C. Asigurați-vă mama că copilul are o dezvoltare prepuberală normală.
D. Determinați vârsta osoasă.
E. Comandați un nivel de somatomedină C.

21.2 Un băiat de 16 ani se plânge că este cel mai scund băiat din clasa sa. Are antecedente medicale normale și, deși întotdeauna un pic mic pentru vârstă, chiar a observat că a rămas în urmă colegilor săi în ultimii 2 ani. El este Tanner stadiul 3 și se află la a cincea percentila pentru înălțime. Tatăl său a început pubertatea la 16 ani și și-a încheiat creșterea la 19 ani; el are acum 6 ft 2 in inaltime. Mama lui și-a început dezvoltarea pubertală la vârsta de 10 ani și a avut prima menstruație la 13 ani; înălțimea ei este de 5 ft 4 in. Care dintre următoarele este cea mai potrivită intervenție?

A. Analiza cromozomiala
B. Studii ale funcției hepatice
C. Măsurarea vârstei osoase
D. Măsurarea somatomedinei C
E. Referire la endocrinologie pediatrică

21.3 O fată de 17 ani are 4 ft 10 în înălțime. Tatăl ei are 5 ft 10 în înălțime, iar mama ei are 5 ft 5 in inal. Istoricul ei medical din trecut este semnificativ

pentru statura mică pe viață și pentru chirurgia cardiacă la vârsta de 1 an. Nu a avut niciodată menstruație. Care dintre următoarele este cea mai potrivită acțiune?

A. Analiza cromozomiala
B. Trimitere la un endocrinolog pediatru
C. Nivelurile serice de testosteron
D. Studii ale funcției tiroidiene
E. Ultrasonograma abdomenului

21.4 Vedeți un băiat de 14 ani în centrul de detenție pentru minori unde locuiește în prezent pentru incendierea unei clădiri abandonate. Este înalt, zvelt, subponderal și pare să aibă picioare deosebit de lungi. Testiculele lui sunt mici pentru vârstă, iar falusul pare oarecum subdimensionat. Mama lui relatează că a avut dificultăți la citit, ortografie și matematică de la început, dar acum are dificultăți la toate clasele. Care dintre următoarele teste de diagnosticare este cel mai probabil să identifice problema lui?

A. Analiza cromozomiala
B. Trimitere la endocrinologie pediatrică
C. Nivelurile serice de testosteron
D. Studii ale funcției tiroidiene
E. Ultrasonograma abdomenului

RĂSPUNSURI

21.1 **B.** Acest copil are simptome clasice de hipotiroidism dobândit. O vârstă osoasă ar fi întârziată, dar sunt necesare studii ale funcției tiroidiene pentru a pune diagnosticul. Terapia de substituție cu hormoni tiroidieni ar trebui să rezolve aceste simptome, iar creșterea ar trebui să reia normal.

21.2 **C.** Acest băiat are probabil o întârziere constituțională de creștere, similară cu cea a tatălui său. Vârsta osoasă ar fi întârziată, indicând creșterea potențială. El va intra în cele din urmă la pubertate, dar ramificațiile psihosociale de a rămâne mai scund și de a părea mai imatur decât colegii săi ar putea justifica tratament. Injecțiile lunare cu testosteron „demarează" procesul pubertal fără a modifica potențialul final de creștere; ar putea fi necesar să vă asiste un endocrinolog pediatric.

21.3 **A.** Analiza cromozomală este probabil să arate sindromul Turner (TS) la acest copil cu părinți de înălțime normală. Operația ar fi putut fi pentru coarctația aortei. Caracteristicile comune ale TS includ fenotipul feminin, statura mică, infantilismul sexual, gonadele cu dungi, pieptul lat, linia joasă a părului, gâtul palmat și limfedemul congenital al mâinilor și picioarelor. Unii copii TS beneficiază de terapia cu GH.

21.4 **A.** Băieții cu sindrom Klinefelter sunt înalți pentru vârsta lor; testiculele sunt mai mici decât în mod normal și se simt ferme și fibroase. Examinarea poate evidenția un habitus al corpului eunuchoid și un raport redus al segmentului superior al corpului-inferior (un segment inferior

lung). Diagnosticul se stabilește prin cariotipizare.

Perle clinice

- Întârzierea constituțională a creșterii este o afecțiune în care creșterea unui copil sănătos este mai lentă decât se aștepta și pentru care cel puțin un părinte a demonstrat o întârziere a dezvoltării pubertale, dar o înălțime normală a adultului („înflorire târzie"). Creșterea este paralelă cu curba de creștere percentila a treia sau a cincea; vârsta osoasă este întârziată.
- Statura mică familială este o afecțiune în care un copil mic se naște din părinți scunzi care au avut un timp normal de dezvoltare pubertară. Creșterea este paralelă cu curba de creștere percentila a treia sau a cincea; vârsta osoasă este normală.
- Statura mică idiopatică include copiii cu statura mică pentru care nu se poate găsi un diagnostic mai adecvat.
- Deficiența de hormon de creștere (GH) este o afecțiune în care secreția inadecvată de GH are ca rezultat eșecul creșterii, întârzierea vârstei osoase și creșterea de recuperare după înlocuirea GH.

REFERINȚE

Moshang T, Grimberg A. Tulburări neuroendocrine. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:2097-2103.

Parks JS, Felner EI. Hipopituitarismul. În: Kleigman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:2293-2299.

Plotnick LP, Miller RS. Tulburări de creștere, hormon de creștere și hipofizar. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:2084-2092.

Rapaport R. Hipogonadism hipergonadotrop la bărbat (hipogonadism primar). În: Kleigman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:2379-2382.

Reiter EO, D'Ercole AJ. Tulburări ale glandei pituitare anterioare, hipotalamus și creștere. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:2011-2025.

------- [1] Cazul 22

Un bărbat de 2800 g se naște la 36 de săptămâni de gestație dintr-o mamă de 19 ani prin naștere vaginală. Livrarea a avut loc la 19 ore după ruptura membranei . Sarcina mamei a fost necomplicată, dar dosarele ei prenatale nu sunt disponibile la naștere. La vârsta de 6 ore el „respiră greu" și refuză să alăpteze. Frecvența lui respiratorie este de 60 de respirații/min cu „mârâit". Temperatura lui este de 96,5°F (35,8°C), iar tensiunea arterială este mai mică decât în mod normal. Cereți asistentelor să obțină o hemoleucogramă completă (CBC) în timp ce conduceți de acasă. La sosire, confirmați că are detresă respiratorie și că perfuzia lui este slabă. CBC demonstrează un număr de globule albe (WBC) de 2500 celule/mm ^{3} cu benzi de 80%. Radiografia lui este prezentată în Figura 22-1.

> Care este diagnosticul cel mai probabil

> Care este cea mai bună terapie

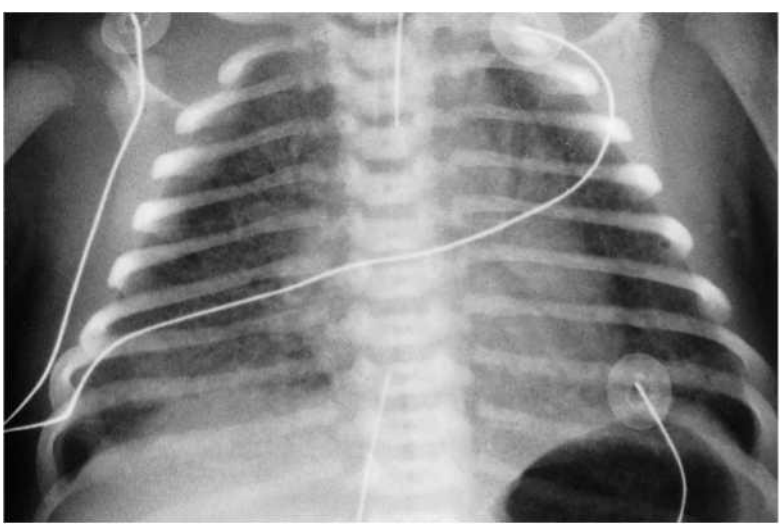

Figura 22-1. Radiografia toracică a unui sugar.

RĂSPUNSURI LA CAZUL 22 :

Infecția cu streptococ din grupa B

Rezumat: Un copil de 2800 g născut prin naștere vaginală la 36 de săptămâni de gestație se găsește că are o hrănire deficitară, tahipnee, hipotermie și perfuzie slabă la vârsta de 6 ore.

> **Cel mai probabil diagnostic:** infecție cu streptococ de grup B (GBS).

> **Cel mai bun tratament:** antibiotice intravenoase (IV) (după abordarea *ABC*-urilor).

ANALIZĂ

Obiective

1. Înțelegeți manifestările comune ale sepsisului neonatal.
2. Înțelegeți factorii de risc materni pentru infecția neonatală cu GBS.
3. Apreciază varietatea de organisme responsabile de infecțiile neonatale.
4. Aflați opțiunile de tratament pentru infecțiile neonatale comune.

Considerații

Debutul rapid al simptomelor, numărul scăzut de leucocite cu deplasare la stânga și rezultatele radiografiei toracice sunt tipice pentru pneumonia GBS. În acest moment, managementul ar include aplicarea rapidă a **ABC-urilor** de resuscitare (menținerea căilor **respiratorii** , controlul **respirației** și asigurarea circulației adecvate **)** , urmată de instituirea rapidă a antibioticelor adecvate odată ce culturile sunt obținute. În ciuda acestor măsuri, mortalitatea cauzată de această infecție este mare.

ABORDAREA LA

Infecția cu streptococ din grupa B

DEFINIȚII

SINDROM DE SEPSISĂ DE DEZVOLTARE PRECOCE: Sepsisul neonatal care apare în primele 6 zile de viață. Majoritatea infecțiilor (aproximativ 85%) apare în primele 24 de ore de viață, un procent suplimentar de 5% în aproximativ 48 de ore, iar restul pe parcursul următoarelor 4 zile. Sursa de infecție este de obicei achiziția de microorganisme din tractul genito-urinar al mamei.

***STREPTOCOCULUI* GRUPA B (GBS):** Infecția cu GBS limitată la locurile mucoasei la un adult sănătos; tractul gastrointestinal (GI) este cel mai frecvent rezervor de colonizare.

SINDROMUL DE SEPSISĂ DE DEZVOLTARE TARDIU: Sepsisul neonatal apare

de obicei după aproximativ 7 zile, dar înainte de aproximativ 90 de zile de viață. Sursa de infecție este adesea mediul îngrijitorului.

PROFILAXIA ANTIBIOTICA INTRAPARTUM: Penicilina sau ampicilina administrate intravenos in timpul travaliului pentru a preveni boala GBS nou-nascutului.

ABORDAREA CLINICĂ

Semne și simptome de sepsis

Semnele și simptomele sepsisului neonatal pot fi subtile și nespecifice , suprapunându-se adesea cu constatările în alte afecțiuni, cum ar fi sindromul de detresă respiratorie, tulburări metabolice, hemoragii intracraniene și nașteri traumatice. Instabilitatea temperaturii, tahipneea, hipotensiunea arterială și bradicardia sunt constatări frecvente în sepsis și meningită. **Șocul copleșitor se - manifestă prin paloarea și reumplerea capilară slabă.** Constatările neurologice ale nivelului afectat de conștiență, comă, convulsii, fontanele anterioare bombate, semne focale ale nervilor cranieni și rigiditate nucală sunt neobișnuite, dar când sunt prezente indică meningită, o afecțiune mai frecvent întâlnită în boala cu debut tardiv. Constatările examinării observate mai frecvent în cazul pneumoniei (mai frecvent observate în boala cu debut precoce) includ tahipnee, mormăituri, erupții nazale, retractii (costale sau substernale), zgomote reduse ale respirației și cianoză.

Evaluarea copilului potențial septic

Unele constatări de laborator de sepsis neonatal pot fi nespecifice, inclusiv hipoglicemie , acidoză metabolică și icter. CBC este adesea folosit pentru a ajuta la ghidarea terapiei, deși sensibilitatea și specificitatea acestui test sunt scăzute. Dovezile infecției la CBC includ următoarele:

- Număruri leucocite semnificativ crescute sau scăzute
- Creșterea numărului de neutrofile
- Creșterea raporturilor imature și neutrofile totale (I/T).
- Trombocitopenie cu număr de trombocite mai mic de 100.000/ mm^3

Proteina C reactivă (o proteină în fază acută crescută cu leziuni tisulare) poate fi crescută la sugarii septici; unii îl folosesc ca adjuvant pentru a evalua sepsisul neonatal.

O hemocultură este crucială pentru pacienții cu suspiciune de sepsis. Unii susțin că incidența scăzută a meningitei, în special în boala cu debut precoce, nu justifică testarea de rutină a lichidului cefalorahidian; mai degrabă, testul ar trebui rezervat pentru sepsis documentat (culturi pozitive) sau presupus (pacienți atât de bolnavi încât trebuie administrat un curs complet de antibiotice, indiferent de rezultatele culturii). Culturile de urină sunt de obicei incluse pentru evaluarea bolii cu debut tardiv. Rezultatele radiologice toracice includ modele segmentare, lobare sau reticulogranulare difuze, acestea din urmă fiind ușor confundate cu sindromul de detresă respiratorie (lipsa surfactantului).

Agenții patogeni

Organismele care provoacă în mod obișnuit sepsisul cu debut precoce colonizează în tractul genito-urinar al mamei și sunt dobândite transplacentar, dintr-o infecție ascendentă sau pe măsură ce sugarul trece prin canalul de naștere. **Organismele specifice includ GBS, *Escherichia coli, Haemophilus influenzae* și *Listeria monocytogenes.*** Boala cu debut tardiv apare atunci când sugarul se infectează în mediul postnatal, cum ar fi pielea, tractul respirator, conjunctiva, tractul gastro-testinal și ombilic. Pentru sugarul internat, sursele bacteriene includ cateterele vasculare sau urinare sau contactul cu personalul medical. Organismele observate în mod obișnuit ca cauzează boli cu debut tardiv includ stafilococi coagulazo negativi, *Staphylococcus aureus, E coli, Klebsiella* sp, *Pseudomonas* sp, *Enterobacter* sp, *Candida,* GBS, *Serratia* sp, *Acinetobacter* sp și anaerobi.

***Streptococul* de grup B este cea mai frecventă cauză de sepsis neonatal de la naștere până la 3 luni** . Aproximativ **80% din cazuri apar ca o boală cu debut precoce** (septicemie, pneumonie și meningită) rezultată din transmiterea verticală de la mamă la copil în timpul travaliului și al nașterii. Semnele respiratorii (apnee, mârâituri respiratorii, tahipnee sau cianoză) sunt constatările clinice inițiale la peste 80% dintre nou-născuți, indiferent de locul de afectare, în timp ce hipotensiunea este o constatare inițială în aproximativ 25% din cazuri. Alte semne sunt similare cu cele asociate cu alte infecții bacteriene descrise mai sus.

Nou-născuții cu meningită GBS au rareori convulsii ca semn de prezentare, totuși 50% dezvoltă convulsii în 24 de ore de la infecție. Vârsta medie la - diagnosticarea infecției cu debut precoce cu GBS este de 13 ore, mai devreme decât pentru celelalte infecții bacteriene descrise mai sus. Istoricul clinic și constatările care sugerează boala GBS cu debut precoce (mai degrabă decât o etiologie neinfecțioasă pentru constatările pulmonare) includ ruptura prelungită a membranelor, apneea, hipotensiune arterială în primele 24 de ore de viață, un scor Apgar de 1 minut mai mic de 5 și progresia rapidă a bolii pulmonare.

Factorii asociați cu risc crescut pentru boala GBS cu debut precoce sunt **ruptura membranelor cu mai mult de 18 ore înainte de naștere, corioamnionita sau temperatura intrapartum mai mare de 100,4°F (38°C), nou-născutul anterior cu infecție GBS,** mama mai mică de 20 de ani **și greutatea mică la naștere sau prematuritatea (< 37 săptămâni de gestație).** Mortalitatea ca urmare a bolii GBS este aproape de 10%. Sechele neurologice majore (orbire corticală, spasticitate și retard mental global) apar la 12% până la 30% dintre sugarii care supraviețuiesc meningitei.

Incidența infecției cu debut precoce cu GBS a scăzut de la 1,7 la 1000 de născuți vii în 1993 la 0,6 la 1000 de născuți vii în 1998. Scăderea este în mare măsură atribuită utilizării pe scară largă a ghidurilor de reducere a riscului de GBS. Aceste ghiduri recomandă **screeningul femeilor la 35-37 de săptămâni de gestație și oferirea de profilaxie cu antibiotice intrapartum celor cu factori de risc sau culturi GBS pozitive la 35-37 de săptămâni de gestație.** Bebelușii născuți la mai puțin de 35 de săptămâni de gestație sau născuți din femei care au primit profilaxie intrapartum inadecvată sunt supuși uneori unei evaluări limitate, care include adesea o CBC și o hemocultură. Asocierea utilizării timpurii a antibioticelor cu riscul

crescut de infecții bacteriene grave cu debut tardiv rămâne în studiu.

Tratament

Tratamentul bolii suspectate cu debut precoce include antibiotice direcționate către agenții patogeni comuni enumerați mai sus, constând adesea într-o combinație de aminoglicozide IV (gentamicină sau tobramicină) și penicilină (adesea ampicilină). Pentru pacienții cu boală cu debut tardiv, terapia constă adesea în antibiotice rezistente la Ș -lactamaze (cum ar fi vancomicina) și cefalosporine de a doua sau a treia generație. Pentru boala cu debut precoce și tardiv, acoperirea cu antibiotice este ajustată în funcție de organismul identificat și de sensibilitățile la antibiotice specifice organismului.

Antibioticele sunt continuate timp de cel puțin 48 până la 72 de ore. Dacă culturile sunt negative și pacientul este bine, antibioticele sunt adesea oprite. Pentru **sugarii care prezintă semne și simptome convingătoare de sepsis, antibioticele pot fi continuate chiar și cu culturi negative** . Pentru sugarii cu culturi pozitive, terapia continuă timp de 10 până la 21 de zile, în funcție de organism și de locul infecției. Observarea atentă a semnelor de toxicitate antibiotică este importantă pentru toți sugarii.

Întrebări de înțelegere

22.1 Un nou-născut s-a născut acasă. La 2 zile de viață are pleoapele umflate, încordate, conjunctive roșii, secreții oculare purulente abundente și chemoză. Care dintre următoarele este diagnosticul cel mai probabil?

A. Conjunctivită chimică
B. Conjunctivita chlamidială
C. Dacriocistita
D. Oftalmia gonococică
E. Oftalmia pneumococică

22.2 O femeie la termen de 3500 g, născută prin operație cezariană, dezvoltă o frecvență respiratorie de 70 de respirații/min și mormăit expirator la 1 oră de viață. Are un ton bun, o culoare bună și o suge puternică. Care dintre următoarele este diagnosticul cel mai probabil?

A. Intubație și aspirație sub corzile vocale
B. Administrarea de surfactant
C. Inițierea terapiei cu antibiotice
D. Studiu de rândunică și seria GI superioară
E. Observație pe o perioadă de câteva ore

22.3 Un copil la termen se naște dintr-o mamă cunoscută HIV-pozitivă, în vârstă de 23 de ani. Mama a fost urmărită îndeaproape în timpul sarcinii și a luat medicamente antiretrovirale în săptămânile anterioare nașterii. Managementul de rutină al sugarului sănătos ar trebui să includă care dintre următoarele?

A. Administrarea de imunoglobuline intravenoase bebelusului pentru a scadea riscul de infectie perinatala cu HIV
B. Internarea în secția de terapie intensivă neonatală pentru monitorizare cardiovasculară atentă
C. Începerea unui curs de zidovudină pentru sugar
D. Radiografii toracice pentru a evalua *Pneumocystis carinii congenital*
E. Testul imunoabsorbant legat de enzimele HIV (ELISA) la sugar pentru a determina dacă a apărut o infecție congenitală

22.4 Un copil de 2150 g este născut la 34 de săptămâni de gestație. Mama a avut îngrijire prenatală în Mexic și spune că nu a avut probleme. Temperatura ei cea mai ridicată în timpul travaliului a fost de 100,8 °F (38,2 °C). Lichidul amniotic avea un aspect pătat maroniu. La naștere, sugarul a avut o erupție pustuloasă difuză ery thematous, paloare, alimentație deficitară, tahipnee și cianoză. CBC-ul său indică monocitoză marcată. Moare la vârsta de 4 ore, la scurt timp după inițierea antibioticelor. Cel mai probabil a avut care dintre următoarele?

A. Sifilisul congenital
B. Varicela congenitală
C. Herpes diseminat
D. boala GBS
E. Listerioza

RĂSPUNSURI

22.1 **D.** Momentul apariției simptomelor la un nou-născut cu conjunctivită poate fi de ajutor. Conjunctivita chimică care este autolimitată și se prezintă în decurs de 6 până la 12 ore de la naștere este rezultatul iritației oculare cu nitrat de argint sau profilaxie cu eritromicină. Conjunctivita gonococică apare de obicei în decurs de 2 până la 5 zile de la naștere și este cea mai gravă dintre infecțiile bacteriene; Tratamentul local prompt și agresiv și antibioticele sistemice pot preveni complicațiile grave, cum ar fi ulcerația corneei, perforația și orbirea rezultată. Părinții sunt tratați pentru boala gonococică pentru a preveni reinfecția copilului. Conjunctivita chlamydiană apare adesea la 5 până la 14 zile după naștere și de obicei este tratată cu eritromicină sistemică (în parte pentru a reduce riscul sugarului de pneumonie cu chlamydia la vârsta de 2-3 luni). Riscurile tratamentului oral cu eritromicină trebuie cântărite în raport cu riscul crescut de stenoză pilorică hipertrofică, o afecțiune asociată cu utilizarea orală a eritromicinei la copii. Ambii părinți ai unui copil cu conjunctivită cu Chlamy Dial sunt, de asemenea, tratați.

22.2 **E.** Tahipneea tranzitorie a nou-născutului este o afecțiune respiratorie rezultată din evacuarea incompletă a lichidului pulmonar fetal la sugarii născuți la termen. Apare mai frecvent în cazul nașterilor prin cezariană și dispare de obicei în 24 până la 48 de ore de viață. Adesea, nici un tratament nu este indicat decât dacă sugarul necesită cantități mici de oxigen suplimentar. Antibioticele ar fi indicate pentru un copil pentru care s-ar

suspecta pneumonie; acești copii de obicei nu au o suge viguroasă, așa cum este subliniat în întrebare. Intubația și aspirația sub corzile vocale sugerează aspirația meconiului; intubația ar fi realizată în mod corespunzător în sala de naștere și nu câteva ore mai târziu. Seria de înghițire cu bariu și GI superioară ar putea fi de ajutor pentru a identifica o fistulă traheoesofagiană. Surfactantul exogen este utilizat pentru copiii prematuri pentru care se suspectează deficiența de surfactant.

22.3 **C.** Transmiterea HIV de la mamă la copil a scăzut cu peste 50% în ultimii 15 ani, probabil ca urmare a administrării antiretrovirale perinatale la mamă și a unui curs cu zidovudină la sugarul expus. Anticorpii HIV materni transmisi transplacentar vor avea ca rezultat un ELISA neonatal pozitiv; nu este un test util pentru determinarea infecţiei la nou-născut. Nu s-a demonstrat că imunoglobulina intravenoasă are un rol în scăderea transmiterii perinatale . Copiii sănătoși născuți din mame infectate cu HIV nu necesită monitorizare specială sau radiografii de rutină.

22.4 **E.** Listeria este o tijă gram-pozitivă izolată din sol, pâraie, canalizare, anumite alimente, siloz, praf și abatoare. Transmiterea bolilor prin alimente este legată de brânza moale coaptă, lapte integral și 2%, pui și câini calde, legume crude și crustacee. Nou-născutul dobândește organismul transplacentar sau prin aspirație sau ingestie la naștere. Rata mortalității bolii cu debut precoce este de aproximativ 30%.

Perle clinice

- Sepsisul la nou-născut se poate prezenta cu constatări nespecifice de - instabilitate a temperaturii, tahipnee, alimentație deficitară, bradicardie, hipotensiune arterială și hipoglicemie.
- Infecția neonatală cu debut precoce (care apare în primele 6 zile de viață) este de obicei cauzată de organisme ale sistemului genito-urinar matern, inclusiv *streptococul* de grup B (GBS), *E coli* **,** *H influenzae* ***și*** *L monocytogenes* **.** Pneumonia și sepsisul sunt manifestări frecvente; GBS este cauza principală.
- Infecția neonatală cu debut tardiv (care are loc între 7 și 90 de zile de viață) este adesea cauzată de organisme găsite în mediul sugarului, inclusiv stafilococi coagulazo negativi, *S aureus* **,** *E coli* **,** *Klebsiella* sp., *Pseudomonas* sp, *Enterobacter* sp, *Candida,* GBS, Serraatobacter *sp , și bacterii Acine* și Acine.
- Tratamentul infecției neonatale cu debut precoce include de obicei o penicilină și o aminoglicozidă, în timp ce tratamentul bolii cu debut tardiv constă în un antibiotic rezistent la Ş -lactamaze (cum ar fi vancomicina) și adesea o cefalosporină de generația a treia.
- Incidența infecției cu debut precoce cu GBS este în scădere, probabil ca urmare a implementării pe scară largă a ghidurilor de reducere a riscului de GBS.

REFERINȚE

Brady MT. Infecția cu virusul imunodeficienței umane de tip 1 la sugari și copii. În: Rudolph

CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:1045-1053.

Centre pentru Controlul și Prevenirea Bolilor. Prevenirea bolii streptococice de grup B perinatale. Orientări revizuite de la CDC. *‚MM\TR Recomm Rep.* 2002;51(RR-11):1-22.

Edwards MS. Infecții cu streptococ din grupa B. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:999-1001.

Gallagher PG, Baltimore RS. Sepsis neonatorum. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:482-492.

Glasgow TS, Young PC, Wallin J, et al. Asocierea expunerii la antibiotice intrapartum și a infecțiilor bacteriene grave cu debut tardiv la sugari. *Pediatrie.* 2005;116:696-702.

Lachenauer CS, Wessels MR. *Streptococ* de grupa B. În: Kleigman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:1145-1150.

Moylett EH, Shearer WT. Infecția cu virusul imunodeficienței umane la copii. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:942-952.

Olitsky SE, Hug D, Smith LP. Tulburări ale conjunctivei. În: Kleigman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:2588-2591.

Tong JT. Conjunctivită bacteriană. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:2370-2373.

Traboulsi EI. Oftalmia nou-născutului. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:811-812.

Yogev R, Chadwick E. Sindromul imunodeficienței dobândite (virusul imunodeficienței umane). În: Kleigman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:1427-1443.

Această pagină a fost lăsată goală în mod intenţionat

Cazul 23

Un băiețel de 3 luni este descoperit că nu respiră în pătuțul său în această dimineață. Resuscitarea cardiopulmonară a fost începută de părinți și a fost continuată de paramedici în drum spre spital. Continuați să încercați să resuscitați copilul în centrul de urgență, dar îl declarați decedat după 20 de minute de resuscitare. Treceți în revistă istoricul împreună cu familia și examinați copilul, dar nu puteți detecta cauza morții.

> Cum ar trebui să gestionați această situație în departamentul de urgențe?

> Care este diagnosticul cel mai probabil?

> Care este următorul pas în evaluare?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 2 3:
Sindromul morții subite a sugarului

Rezumat: Un băiețel de 3 luni a descoperit că nu respira de către părinți.

- **Primul pas:** Spune-le părinților băiatului că, în ciuda eforturilor tuturor, fiul lor a murit. Întrebați părinții dacă ar dori să suni un prieten, un membru al familiei, un lider religios sau o altă persoană de sprijin. Oferiți-le o cameră liniștită în care să poată fi lăsați în pace.
- **Cel mai probabil diagnostic:** Sindromul morții subite a sugarului (SIDS) este cel mai probabil diagnostic, presupunând că povestea părinților este adevărată. Trebuie luate în considerare infanticidul, precum și posibilitatea unei tulburări congenitale sau metabolice subiacente.
- **Următorul pas:** Discutați cu părinții că protocolul de rutină este urmat după o moarte inexplicabilă a unui copil. Un medic legist va efectua o autopsie, iar anchetatorii poliției vor examina casa părinților pentru a găsi indicii legate de deces. Subliniați că aceste măsuri pot ajuta la închiderea familiei și pot oferi informații importante pentru prevenirea viitoarelor decese a copiilor în cazul în care cuplul are mai mulți copii.

ANALIZĂ

Obiective

1. Cunoașteți definiția SIDS.
2. Cunoașteți factorii care sunt asociați cu SIDS.
3. Aflați cum să consiliați părinții cu privire la măsurile de reducere a riscului SIDS.

Considerații

Sindromul morții subite a sugarului este unul dintre cele mai tragice și frustrante diagnostice medicale. Când familia se află în centrul de urgență, nu pot fi excluse alte posibile cauze de deces (de exemplu, abuz asupra copiilor sau tulburări moștenite). Rolul tău este să rămâi obiectiv cu privire la aceste alte posibilități, dar simpatic cu durerea părinților. Ca întotdeauna, documentarea meticuloasă a anamnezei și a constatărilor examinării fizice este imperativă.

ABORDAREA LA
Sindromul morții subite a sugarului

DEFINIȚII

EVENIMENT APARENT PENTRU VIAȚA (ALTE): Observații și evenimente

percepute de către un îngrijitor ca amenințătoare de viață. Prin definiție, evenimentul este observat. Nenumărate afecțiuni pot fi responsabile, inclusiv cauze cardiace, respiratorii , ale sistemului nervos central (SNC), metabolice, infecțioase și gastrointestinale . În aproximativ 50% din cazuri, nicio cauză nu este cunoscută. **APNEA:** Oprirea respirației pentru cel puțin 20 de secunde care poate fi însoțită de bradicardie sau cianoză. La prematuri pot apărea episoade recurente de apnee legate de imaturitate, dar se rezolvă de obicei la 37 de săptămâni după vârsta gestațională. **SINDROMUL MOARTEI SUBSTANȚE A SUGARULUI (SIDS):** Moartea subită a unui sugar care nu poate fi explicată prin rezultatele unei examinări post-mortem, investigarea scenei morții și informații istorice.

ABORDAREA CLINICĂ

Sindromul morții subite a sugarului este cea mai frecventă cauză de deces la sugarii cu vârsta cuprinsă între 1 săptămână și 1 an. Majoritatea deceselor prin SIDS au loc între 1 și 5 luni, cu o incidență maximă între 2 și 4 luni; este **mai frecvent iarna** . Sindromul morții subite a sugarului este mai frecvent la **sugarii afro-americani și nativi-americani** ; nu este clar dacă aceste din urmă asociații rezultă din etnie sau reflectă alți factori de mediu.

Nu a fost identificată nicio cauză a SIDS. Studiile epidemiologice sugerează că următorii sunt factori de risc independenți pentru SIDS: **poziția predispusă la somn** , dormitul pe o suprafață moale, expunerea pre și postnatală la fumul de tutun, supraîncălzirea , îngrijirea prenatală tardivă sau lipsa, vârsta maternă tânără, **prematuritatea** și/sau greutatea mică la naștere și **sexul masculin** . Incidența SIDS a scăzut dramatic în zonele cu campanii de educație publică care vizează limitarea poziționării predispuse la somn. Utilizarea suzetelor, despre care unii cred că ajută la menținerea impulsului respirator al sugarului, poate reduce incidența deceselor prin SIDS. Investigarea morții neașteptate a sugarului include un istoric clinic, o examinare post-mortem și o investigare a locului morții. La unii sugari, autopsia relevă edem pulmonar ușor și peteșii intratoracice împrăștiate; aceste constatări susțin, dar nu sunt diagnostice pentru SIDS.

Cauzele explicabile ale morții subite ale sugarului pot fi împărțite în **afecțiuni congenitale și dobândite** . **Afecțiunile congenitale** includ **anomalii cardiace** (aritmie , boli cardiace congenitale), **tulburări metabolice și etiologii ale SNC** .

Cauzele dobândite includ **infecția** și **traumatismele atât accidentale, cât și intenționate.** Sugarii care au suferit un ALTE pot fi expuși riscului de moarte subită. Evaluarea unui sugar ALTE este ghidată de anamneza și examenul fizic. **Un raport de dificultăți de hrănire sau vărsături duce la luarea în considerare a studiilor de deglutiție, în timp ce pozițiile sau mișcările neobișnuite conduc la o electroencefalogramă** . O hemoleucogramă completă și un nivel de bicarbonat seric obținut aproape de momentul evenimentului pot ajuta la descoperirea unei etiologie infecțioasă sau metabolică. Se poate lua în considerare o electrocardiogramă pentru a căuta sindromul QT prelungit sau alte anomalii cardiace. Monitorizarea documentată a diorespirației auto și polisomnografia pot fi

utile în unele cazuri.

În trecut, sugarii cu antecedente de apnee se credea a fi expuși riscului de SIDS, dar cercetările epidemiologice mai recente au respins această ipoteză. S-a raportat că frații sugarilor care au murit din cauza SIDS sunt ei înșiși expuși unui risc crescut de SIDS, dar rolul unei posibile susceptibilitati genetice față de factorii de mediu și pruncicidul nerecunoscut în aceste cazuri este neclar.

Întrebări de înțelegere

23.1 Care dintre următorii sugari justifică cel mai mult monitorizarea cardiorespiratorie la domiciliu?

A. Un copil sănătos de 3 luni, născut la termen, a cărui greutate este la percentila a cincea

B. Un copil sănătos, născut la 29 de săptămâni de gestație, a cărui greutate este la percentila 50

C. Un copil de 5 luni cu antecedente de crize recurente de respirație șuierătoare

D. Un copil prematur cu apnee recurentă și bradicardie

E. Un copil sănătos la termen al cărui frate mai mare a murit de SIDS

23.2 O femeie însărcinată vine la tine pentru o vizită prenatală. În calitate de medic pediatru de familie, sfatul dumneavoastră ar trebui să includă care dintre următoarele afirmații despre reducerea riscului de SIDS?

A. Reduceți expunerea sugarului la fumul de tutun și puneți-l întotdeauna în decubit dorsal atunci când doarme.

B. Țineți întotdeauna copilul în poziția culcat, chiar și când este treaz.

C. Administrați supliment de vitamine pentru sugari.

D. Încercați să faceți din laptele matern sursa principală de nutriție a sugarului.

E. Protejați copilul de persoanele bolnave.

23.3 Care dintre următoarele afirmații despre SIDS este corectă?

A. Cele mai multe victime sunt fete.

B. Incidența este cea mai scăzută în rândul afro-americanii și amerindienilor.

C. Monitorizarea acasă reduce riscul.

D. Cele mai multe cazuri sunt atribuite unui defect metabolic.

E. Este cea mai frecventă cauză de deces între 7 și 365 de zile.

23.4 Investigarea unui deces neașteptat al unui copil include un istoric, o examinare post-mortem și care dintre următoarele?

A. studii ADN

B. O măsurare a gazelor din sângele arterial

C. O măsurare a gazelor din sângele venos

D. O anchetă la locul morții
E. Studii de scaun

RĂSPUNSURI

23.1 **D.** Monitorizarea cardiorespiratorie la domiciliu nu sa dovedit a scădea incidența SIDS. Monitorizarea este recomandată pentru copiii prematuri simptomatici (adică cei cu apnee și bradicar diametru), dar poate fi întreruptă în siguranță până la 43 de săptămâni după vârsta gestațională în majoritatea cazurilor. Monitorizarea poate fi, de asemenea, justificată pentru copiii cu anumite afecțiuni cronice subiacente, cum ar fi cei cu boală pulmonară cronică. Nu este recomandat pentru sugarii din opțiunile A, B sau C. Apariția unei susceptibilitati genetice la SIDS în cadrul unei familii este considerată a fi extrem de rară.

23.2 **A.** Deși sfatul dumneavoastră pentru această femeie ar putea include și opțiunile C, D și E, nu s-a demonstrat că aceste măsuri reduc riscul sugarului de SIDS.

23.3 **E.** SIDS este cea mai frecventă cauză de deces a sugarilor între 1 săptămână și 1 an și afectează mai frecvent băieții și copiii nativi americani și afro-americani.

23.4 **D.** O investigare a locului morții este crucială pentru a exclude traume, atât intenționate, cât și accidentale.

Perle clinice

> Sindromul morții subite a sugarului (SIDS) este un diagnostic de excludere atribuit numai după ce investigația post-mortem, antecedentele postnatale și investigarea locului crimei nu reușesc să ofere o altă explicație.
> Poziția predispusă la somn și expunerea la fumul de țigară sunt factori de risc semnificativi pentru SIDS.
> Evenimentele care amenință viața aparent (ALTE) sunt evenimente observate care pot fi cauzate de nenumărate etiologii.
> Apneea prematurității nu este un factor de risc pentru SIDS.

REFERINȚE

Academia Americană de Pediatrie, Grupul de lucru privind poziția de somn a sugarului și sindromul morții subite a sugarului. Schimbarea conceptelor despre sindromul morții subite a sugarului: implicații pentru mediul de somn al sugarului și poziția de somn. *Pediatrie.* 2000;105:650-656.

Carroll JL, Loughlin GM. Sindromul morții subite a sugarului. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:722-728.

Comitetul pentru făt și nou-născut. Apneea, sindromul morții subite a sugarului și monitorizarea acasă. *Pediatrie.* 2003:111;914-917.

Hunt CE, Hauck FR. Sindromul morții subite a sugarului. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:1736-1741.

Mitchell EA, Blair PS, L'Hoir MP. Ar trebui recomandate suzetele pentru a preveni sindromul morții subite a sugarului? *Pediatrie.* 2006;117:1755-1758.

National Institutes of Health (NIH). Conferință de dezvoltare consens privind apneea infantilă și monitorizarea la domiciliu. *Pediatrie.* 1987;79:292-299.

Silvestri JM, Wesse-Mayer DE. Apnee și SIDS. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:1935-1937.

------- [1] Cazul 24

Un băiețel de 3 luni cu detresă respiratorie se prezintă la Urgențe. Este ianuarie, așa că bănuiești că șuierările grosiere auzite la auscultarea toracică de către asistenta de triaj sunt rezultatul unei infecții respiratorii virale; aprobi administrarea unui albuterol aerosolizat. Aproximativ 20 de minute mai târziu poți obține de la mamă un istoric mai complet. Ea vă spune că bebelușul a început să aibă respirație șuierătoare intermitentă în urmă cu aproximativ 4 săptămâni și episoadele s-au agravat progresiv. Apoi ascultați copilul și descoperiți că, pe lângă șuierături, se aude și un suflu holosistolic de-a lungul marginii sternului stâng. Saturația de oxigen obținută la triaj a fost normală.

> Care este diagnosticul cel mai probabil?

> Care este tratamentul pentru această afecțiune?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 2 4:

Defect septal ventricular

Rezumat: Un copil de 3 luni prezintă detresă respiratorie, respirație șuierătoare și un suflu cardiac holosistolic moale. Simptomele lui au început acum 4 săptămâni și s-au agravat progresiv.

- **Diagnostic cel mai probabil:** defect septal ventricular (VSD).
- **Tratament:** Management medical și eventual închidere chirurgicală.

ANALIZĂ

Obiective

1. Recunoașteți semnele și simptomele prezente ale VSD.
2. Cunoașteți principalele leziuni cardiace congenitale acianotice.
3. Familiarizați-vă cu circulația fetală (Figura 24-1).

Considerații

O leziune cardiacă acianotică este suspectată la acest copil care are un nou murmur cardiac fără cianoză. Scăderea rezistenței vasculare pulmonare care apare în săptămânile următoare nașterii permite sângelui să curgă de la stânga la dreapta printr-un VSD, rezultând un suflu audibil la 2 până la 6 luni de viață. VSD-ul acestui copil este de dimensiuni suficiente pentru a duce la insuficiență cardiacă congestivă. Spre deosebire de cauza respirației șuierătoare la majoritatea celorlalți sugari care se prezintă la serviciul de urgență în timpul iernii, detresa respiratorie a acestui copil nu se datorează unei infecții respiratorii virale.

ABORDAREA LA

Leziuni cardiace acianotice

DEFINIȚII

SINDROMUL EISENMENGER: Hipertensiune pulmonară (HTN) care duce la șuntarea de la dreapta la stânga a sângelui. Acest lucru poate apărea cu defecte mari ale septului ventricular (VSD), leziuni ale canalului atrioventricular și ductus arteriosus permeabil (PDA).

SHUNT DE LA STÂNGA LA DREAPTA: fluxul de sânge din circulația sistemică în circulația pulmonară printr-o conexiune anormală, cum ar fi un PDA. Astfel de leziuni duc la congestie pulmonară și hipoperfuzie sistemică, dar de obicei nu provoacă cianoză.

PRESIUNEA PULSULUI LĂRGITĂ: O creștere a diferenței dintre presiunile sistolice și diastolice, rezultând un puls arterial limitând. Multe afecțiuni pot provoca această constatare, inclusiv febră, hipertiroidism, anemie, fistule arteriovenoase și PDA.

ABORDAREA CLINICĂ

Defectele cardiace congenitale sunt mai întâi clasificate în funcție de prezența cianozei. Ele sunt apoi clasificate în continuare în funcție de rezultatele radiografiei toracice ale marcajelor vasculare pulmonare crescute, normale sau scăzute și apoi în cele din urmă în funcție de forțele ventriculare indicate pe electrocardiografie. **Majoritatea leziunilor acianotice au ca rezultat o modificare a sarcinii de volum, de obicei de la circulația sistemică la circulația pulmonară (așa-numita șunt stânga-dreapta).** Lăsate netratate, defectele care afectează încărcarea de volum pot duce chiar la creșterea presiunii vasculare pulmonare, provocând inversarea fluxului sanguin în defect și cianoză clinică. Alte forme de defecte acianotice provoacă modificări ale presiunii; acest grup include stenoza valvei pulmonare și aortice și coarctația aortei.

Defectul septului ventricular este cea mai frecventă leziune a inimii la copii , afectând 3 până la 6 din 1000 de nașteri vii la termen. Majoritatea DVS apar în porțiunea membranoasă a septului, iar DVS mici cu șunturi minime de la stânga la dreapta sunt cele mai frecvente. Copiii cu **DVS mici** sunt, de obicei, asimptomatici, iar **la examinarea fizică este detectat un suflu holosistolic la marginea sternală inferioară stângă.** Suflul **unui VSD mare poate fi mai puțin dur** din cauza absenței unui gradient de presiune semnificativ pe defect; leziunile mari sunt însoțite de **dispnee, dificultăți de alimentație, insuficiență de creștere și transpirație abundentă** și pot duce la infecții recurente și **insuficiență cardiacă** . Sugarii cu VSD mari, în general, nu sunt cianotici, dar pot deveni întunecați în timpul hrănirii sau al plânsului. Este posibil ca un VSD să nu fie detectat în primele câteva săptămâni de viață din cauza presiunilor ridicate din partea dreaptă, dar devine audibil pe măsură ce rezistența vasculară pulmonară scade și șuntarea sângelui de la stânga la dreapta crește în defect. La copiii cu VSD semnificative, radiografia toracică arată cardiomegalie și congestie vasculară pulmonară, iar electrocardiograma (ECG) arată hipertrofie biventriculară.

Majoritatea VSD-urilor mici se închid spontan la 6 până la 12 luni de viață. Managementul medical este rezervat sugarilor care prezintă simptome de VSD mai mari. Medicamentele includ diuretice (de exemplu, furosemid, clorotiazidă) și agenți de reducere a postsarcinii (de exemplu, un inhibitor al enzimei de conversie a angiotensinei) și uneori digoxină. Când se monitorizează copiii cu VSD mari, nu trebuie să fie induși în eroare de un suflu care se înmuiește, deoarece acesta poate anunța o boală vasculară pulmonară sau stenoză infundibulară, mai degrabă decât închiderea defectului.

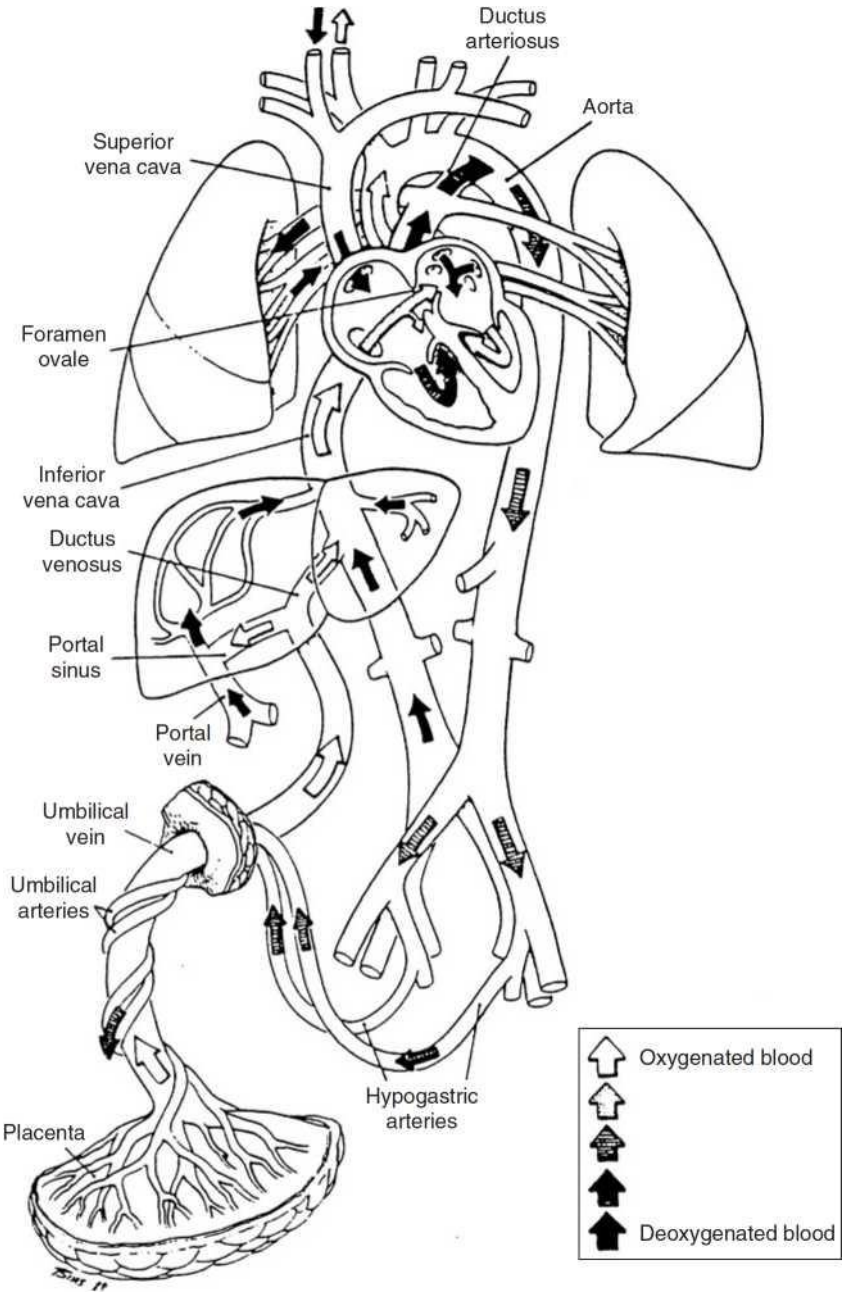

Figura 24-1. Circulația fetală. *Reproducere, cu permisiune, din Cunningham G, Leveno KL, Bloom SL.* Williams Obstetrică. *Ed. 22. New York, NY: McGraw-Hill;2005.*

Majoritatea copiilor cu VSD mari dezvoltă rezistență vasculară pulmonară după vârsta de 1 an, deși poate apărea devreme; copiii cu trisomie 21 prezintă un risc deosebit de boală precoce. Copiii cu șunturi persistente mari după vârsta de 1 an

sunt supuși de obicei închidere chirurgicală, deoarece o treime dintre acești copii au boală vasculară pulmonară ireversibilă până la vârsta de 2 ani **(sindromul Eisenmenger).**

Alte leziuni cardiace congenitale acianotice includ **PDA** , defecte de sept atrial (ASD) și defecte de sept atrioventricular. **Ductus arteriosus patentat este cel mai frecvent observat la sugarii prematuri** , dar apare și la copiii neprematuri . **In utero, canalul arterial derivă sângele din plămânii în repaus prin artera pulmonară către aorta descendentă** . La scurt timp după naștere, rezistența pulmonară începe să scadă și apare vasoconstricția canalului. **Închiderea canalului la sugarii la termen are loc de obicei în decurs de 10 până la 15 ore de la naștere și aproape întotdeauna la 2 zile.** Închiderea este întârziată la nou-născuții prematuri, poate ca rezultat al răspunsului vasoconstrictor afectat la creșterea tensiunii de oxigen. Neînchiderea canalului permite șuntarea sângelui din circulația sistemică către circulația pulmonară, rezultând stres miocardic, congestie vasculară pulmonară și dificultăți respiratorii. **Un PDA mic nu duce de obicei la nici un simptom** . Un sugar cu un **PDA mare** are de obicei un **suflu cardiac sistolic sau continuu „asemănător mașinilor”** , un precord activ și o presiune crescută a pulsului. Ocazional, un PDA este prezent în asociere cu o altă leziune cardiacă congenitală și poate fi dificil de detectat. Pentru pacienții cu coarctație sau întrerupere a arcului aortic, un PDA este vital pentru menținerea fluxului sanguin către circulația sistemică. De asemenea, un PDA în prezența unei valve pulmonare obstrucționate este esențial pentru asigurarea fluxului sanguin către plămâni (Figura 24-2). Astfel de leziuni se numesc *dependente de ductus.*

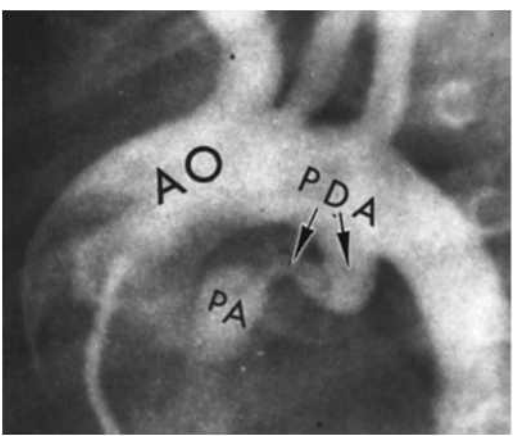

Figura 24-2. Angiografia canalului arterial persistent (PDA). AO,aorta; PA, artera pulmonară. *Reproducere, cu permisiune, de pe Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds.* Pediatria lui Rudolph. *Ed. 21. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:1819.*

Copiii cu TSA sunt adesea asimptomatici și sunt descoperiți din greșeală la un examen fizic de rutină. **Defectele mari pot cauza o insuficiență ușoară a creșterii și intoleranță la efort** neapreciată decât retrospectiv după închiderea defectului. Rezultatele fizice includ **o a doua divizare a zgomotului cardiac care nu variază în mod normal cu respirația** („divizare fixă") și un suflu sistolic la marginile superioare și mijlocii din stânga, cauzat de fluxul de sânge de mare volum din ventriculul drept în artera pulmonară normală; murmurul nu este sânge care curge prin TSA în sine. Poate fi prezent un suflu diastolic la marginea sternului stâng , produs de fluxul crescut prin valva tricuspidiană. Radiografia toracică evidențiază o mărire a atriului drept, a ventriculului drept și a arterei pulmonare și a vascularizației pulmonare crescute; ECG arată hipertrofie ventriculară dreaptă și uneori deviație pe axa dreaptă. **Defectele septale atriale sunt bine tolerate în timpul copilăriei, dar pot duce la HTN pulmonar la vârsta adultă.** Endocardita infecțioasă este rară; nu este recomandată profilaxia de rutină . Un foramen oval patent izolat, de obicei, nu este semnificativ clinic și nu este considerat un TSA.

Defectul septului atrioventricular (cunoscut și sub denumirea de defect al canalului AV sau al pernei endocardice) constă dintr-un defect de sept atrial și ventricular contiguu, precum și valve AV anormale (adică mitrală și tricuspidă). Această leziune acianotică necesită o corecție în copilărie pentru a preveni insuficiența cardiacă și complicațiile asociate. Este prezent un suflu sistolic cu flux pulmonar mare și se aude un suflu diastolic la marginea sternului inferioară stânga. Al doilea zgomot cardiac poate fi larg divizat. Radiografia toracică și ECG arată mărirea cardiacă; vas cularitatea pulmonară este crescută pe filmul toracic. Lăsați netratați, acești copii dezvoltă **insuficiență cardiacă, insuficiență de creștere și infecții pulmonare recurente în copilărie.** HTA pulmonară se dezvoltă cu eventuale șunturi de la dreapta la stânga și cianoză. **Corectia chirurgicala se realizeaza in copilarie** .

Întrebări de înțelegere

24.1 Se observă că o fetiță de 2 luni cu sindrom Down are un suflu cardiac sistolic și unul diastolic, iar al doilea zgomot cardiac este împărțit. Marginea ficatului este palpabilă la 4 cm sub marginea costală dreaptă. Mama ei relatează că în ultima vreme copilul a fost transpirat și uneori albastru în jurul gurii când alăptează și pare să mănânce mai puțin decât înainte . ECG-ul ei arată o axă a planului frontal QRS orientat superior, cu model de depolarizare în sens invers acelor de ceasornic și hipertrofie ventriculară dreaptă. Care dintre următoarele este diagnosticul cel mai probabil?

A. Defect septal atrial
B. Defect de canal atrioventricular
C. Ductus arteriosus patent
D. Foramen oval patent
E. Defectul septului ventricular

24.2 Un băiat de 29 de săptămâni, 1000 g este internat în secția de terapie intensivă neonatală, unde primește îngrijiri de rutină. Se descurcă bine până în ziua a 5-a de viață, când dezvoltă o frecvență respiratorie crescută, retractii subcostale ușoare și o presiune crescută a pulsului, dar fără cianoză sau nevoie crescută de oxigen. Un murmur continuu se aude de-a lungul marginii sternale stângi . Radiografia toracică arată congestie vasculară pulmonară. Care dintre următoarele medicamente îi poate ameliora cel mai bine simptomele?

A. Albuterol
B. Epinefrină racemică
C. indometacina
D. Digoxină
E. Furosemid

24.3 Un băiețel de 12 luni cu un defect de septal ventricular stabil, dar de dimensiuni moderate, se prezintă la medicul stomatolog pediatru pentru curățarea și gestionarea cariei sale multiple. Înainte de procedură, el ar trebui să primească care dintre următoarele?

A. Acetaminofen
B. Amoxicilină
C. Digoxină
D. Ditropan
E. Nici una dintre cele de mai sus

24.4 Un copil sănătos anterior la termen dezvoltă brusc detresă respiratorie în ziua a 3-a de viață. O ecocardiogramă evidențiază coarctația aortei. Care dintre următoarele este cel mai potrivit tratament pentru stabilizarea imediată a acestui sugar?

A. Digoxină
B. Furosemid
C. Albuterol
D. Epinifrină racemică
E. Terapia cu prostaglandine

RĂSPUNSURI

24.1 **B.** Defectul canalului atrioventricular este frecvent la copiii cu sindrom Down. Simptomele și constatările clinice ale acestui copil sunt cele mai în concordanță cu acest diagnostic. În timp ce un simplu VSD este obișnuit la pacienții cu sindrom Down, multitudinea de sufluuri cardiace și constatări ECG fac acest răspuns mai puțin probabil.

24.2 **C.** O leziune cardiacă necianotică este suspectată la acest copil care prezintă un nou suflu cardiac fără o creștere corespunzătoare a necesarului de oxigen . Suflu, neauzit la nastere, devine evident dupa scaderea rezistentei vasculare pulmonare. Vârsta, istoricul și descoperirile sale

fizice sunt în concordanță cu un ductus arteriosus permeabil (PDA). Indometacina sau închiderea chirurgicală este utilizată pentru a trata această afecțiune.

24.3 **E.** Ghidurile pentru utilizarea antibioticelor profilactice sunt actualizate frecvent de American Heart Association. Printre cei recomandați în prezent să primească tratament profilactic cu antibiotice se numără pacienții pentru care orice infecție cardiacă ar avea ca rezultat cea mai mare incidență a rezultatelor adverse: antecedente de endocardită, supapă protetică sau material pentru reparare, pacienții cu transplant cardiac și malformații cardiace congenitale cianotice severe sau parțial reparate.

24.4 **E.** Simptomele acestui sugar au început când ductusul arterios a început să se închidă. Terapia cu prostaglandine poate inversa acest proces pe termen scurt. Tehnicile chirurgicale sau de cateterizare asigură repararea definitivă.

Perle clinice

- Leziunile cardiace acianotice se caracterizează prin șuntarea sângelui din circulația sistemică către circulația pulmonară („șunt de la stânga la dreapta").
- Cea mai frecventă leziune cardiacă acianotică congenitală este defectul septal ventricular. Ductus arteriosus patent, defectul septal atrial și canalul arteriovenos sunt alte leziuni de șunt de la stânga la dreapta.
- În cele din urmă, șunturile de la stânga la dreapta pot inversa direcția (dreapta la stânga) și pot provoca cianoză dacă se dezvoltă hipertensiune pulmonară (sindromul Eisenmenger).

REFERINȚE

Bernstein D. Boala cardiacă congenitală acianotică: leziunile de șunt de la stânga la dreapta. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:1883-1906.

Bernstein D. Evaluarea sugarului sau a copilului cu boală cardiacă congenitală. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:1881-1883.

Clyman RI. Ductus arteriosus patent la prematurul. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:135-137.

Hoffman JIE. Derivare de la stânga la dreapta. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:1782-1795.

Morriss MJH. Coarctația aortei. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams

& Wilkins; 2006:1591-1595.
Wilson W, Taubert KA, Gewitz M, et al. Asociația Americană a Inimii. Prevenirea endocarditei infecțioase. *Circulaţie.* 2007;116:1736-1754.

Această pagină a fost lăsată goală în mod intenționat

------- 1 Cazul 25

Un copil la termen de 3700 g a fost născut pe cale vaginală fără complicații. Alăptează bine, golește și trece meconiu în primele 12 ore de viață. La 15 ore de viață nu mai este interesat de hrănire și pare întunecat. Frecvența lui respiratorie este de 65 respirații/min, iar umplerea capilară este de 3 secunde. Nu se aude nici un suflu cardiac, dar se remarcă un zgomot puternic al inimii.

> Care este diagnosticul cel mai probabil?

> Care este cel mai bun management pentru această afecțiune?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 25:

Transpunerea marilor artere

Rezumat: Un copil la termen cu aspect sănătos își pierde brusc interesul pentru hrănire și dezvoltă cianoză, perfuzie periferică slabă și tahipnee. Examenul cardiac evidențiază un al doilea zgomot puternic al inimii și niciun murmur.

- **Cel mai probabil diagnostic:** Boală cardiacă congenitală cianotică (CHD), probabilă transpunere a arterelor mari (TGA).
- **Cel mai bun management inițial:** administrați prostaglandina E_1 pentru a menține permeabilitatea canalului arterios.

ANALIZĂ

Obiective

1. Cunoașteți principalele tipuri de CHD cianotice și cele mai frecvente prezentări clinice ale acestora.
2. Înțelegeți de ce unele tipuri de CHD duc la cianoză, în timp ce altele nu.
3. Înțelegeți necesitatea menținerii permeabilității canalului arterios în unele tipuri de CHD.

Considerații

Acest copil are simptome în concordanță cu **CHD cianotică** și probabil are **TGA.** În această afecțiune, originile cardiace ale aortei și ale arterei pulmonare sunt schimbate, creând astfel două circuite paralele de flux sanguin, mai degrabă decât circuitul în serie normal (Figura 25-1). Această situație este **incompatibilă cu viața** dacă nu există o legătură între circuitele pulmonare și cele sistemice. În primele ore de viață, **ductusul arterios și foramenul oval asigură această legătură** ; simptomele se dezvoltă atunci când această conexiune începe să se închidă. Unii pacienți cu TGA au, de asemenea, un defect de sept ventricular (VSD) și pot prezenta mai întâi semne de boală mai târziu în copilărie decât copiii fără VSD. Managementul sugarului în acest scenariu constă în pași imediati pentru **menținerea permeabilității canalului arterios** .

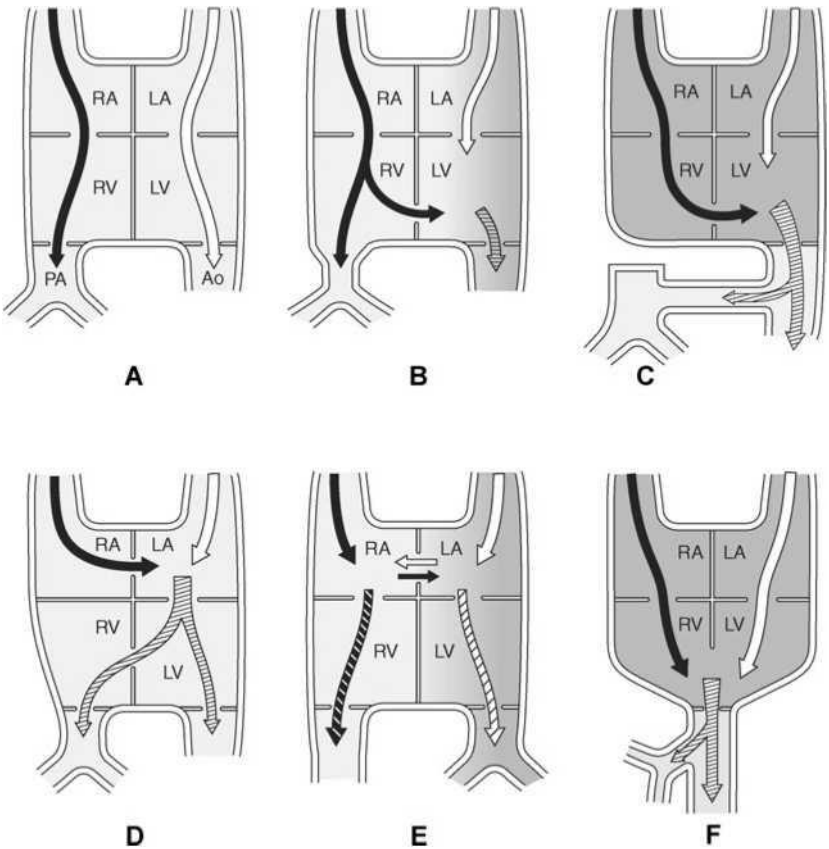

Figura 25-1. Desen schematic al circulației diferitelor defecte cardiace: (**A**) Circulație normală; (**B**) tetralogia lui Fallot; (**C**) artezie pulmonară; (**D**) atrezie tricuspidiană; (**E**) transpunerea marilor artere; (**F**) truncus arteriosus. Săgețile negre indică sânge dezoxigenat; săgețile haşurate încrucișate indică sânge amestecat; săgețile albe indică sânge oxigenat. LA, atriul stâng; VS, ventriculul stâng; RA, atriul drept; RV, ventricul drept.

ABORDAREA LA

Boala cardiacă cianotică congenitală

DEFINIȚII

CIANOZA: Decolorarea albăstruie a pielii și a mucoaselor cauzată de saturația insuficientă a sângelui cu oxigen.

LEZIUNI CONDUCTALE DEP: Defecte cardiace care sunt incompatibile cu viața în absența unui ductus arteriosus permeabil (PDA).

SHUNT DE LA DREAPTA LA STÂNGA: flux anormal de sânge de la sistemul pulmonar către circulația sistemică printr-un defect cardiac. Aceste leziuni duc la cianoză.

ABORDAREA CLINICĂ

CHD cianotică se manifestă adesea după ce PDA începe să se închidă (adică, dependentă de conducta). Permeabilitatea canalului menține o legătură între circulația pulmonară și cea sistemică; închiderea are loc în mod normal în prima sau a doua zi de viață la sugarii la termen. Anterior, tratarea neonatală a CHD cianotică implica repararea chirurgicală de urgență la sugarii foarte bolnavi; introducerea - prostaglandinei **E1** , un **medicament** **administrat intravenos care menține canalul deschis** , permite acum stabilizarea sugarului înainte de corecții mai definitive.

CHD cianotică se caracterizează prin scăderea fluxului sanguin pulmonar. Sângele nesaturat care se întoarce la inimă de la periferie este condus în circulația sistemică, ocolind astfel plămânii. Acest lucru se întâmplă ori de câte ori fluxul de sânge în sistemul pulmonar este compromis, ca în stenoza valvei pulmonare sau dacă artera pulmonară și originea aortei sunt schimbate (TGA).

Transpunerea marilor artere are loc la aproximativ 5% dintre copiii cu boli cardiace congenitale. **TGA provoacă în mod obișnuit un aspect „ou pe snur" pe radiografia toracică** (Tabelul 25-1), deși aspectul poate fi normal în primele câteva zile de viață. Electrocardiografia (ECG) arată modelul dominant normal pe partea dreaptă a nou-născutului. Diagnosticul este confirmat prin ecocardiografie.

Managementul inițial al TGA (după prostaglandine) implică crearea unui sept atrial („septostomie atrială") prin cateterizare cardiacă, care asigură - ameliorarea imediată a simptomelor. Îngrijirea chirurgicală definitivă apare adesea în primele 2 săptămâni de viață; stenoza postoperatorie la locurile de reparație este o potențială complicație pe termen lung.

Stenoza valvei pulmonare, o altă CHD cianotică, reprezintă aproximativ - 20% până la 30% din CHD. Cianoza și intoleranța la efort, dacă există, sunt proporționale cu gradul de stenoză. Examenul evidențiază un suflu sistolic la marginea sternului din stânga sus, care iradiază spre spate și un clic sistolic. ECG este normal în cazurile ușoare, dar stenoza mai mare provoacă deviația axei drepte și hipertrofia ventriculului drept. Valvuloplastia se realizează prin cateterism cardiac. Stenoza pulmonară poate apărea în condiții precum boala de depozitare a glicogenului și sindromul Noonan.

Când stenoza pulmonară apare cu un VSD mare, rezultatul este cunoscut sub numele de tetralogia Fallot (TOF). Cu TOF, septul intraventricular este deplasat anterior, rezultând obstrucția fluxului ventricular drept și deplasarea aortei peste ventriculul drept. Hipertrofia ventriculară dreaptă

Tabelul 25-1 CONSTATĂRI RADIOGRAFICE TIPICE ALE LEZIUNILOR CARDIACE COMUNE

ANOMALIE INIMA	ASPECT RADIOGRAFIC
Tetralogia lui Fallot	Inimă „în formă de cizmă" și vascularizație pulmonară scăzută
Atrezie pulmonară (cu sept ventricular intact)	Scăderea vascularizației pulmonare
Atrezie tricuspidiană (cu vase mari înrudite în mod normal)	Scăderea vascularizației pulmonare
anomalie Epstein	Dimensiunea inimii poate fi de la normală la masivă, cu vascularitate pulmonară normală sau scăzută
Transpunerea marilor artere	„Egg-on-a-string" (mediastin îngust) cu vascularizare pulmonară normală până la crescută
Truncus arteriosus	Cardiomegalie și vascularizație pulmonară crescută
Retur venos pulmonar anormal total	„Omul de zăpadă" (umbră supracardiacă cauzată de venele pulmonare anormale care intră în vena innominată și vena cavă superioară stângă persistentă) și vascularitatea pulmonară crescută
Sindromul hipoplazic al inimii stângi	Cardiomegalie și vascularizație pulmonară crescută

se dezvoltă ca urmare a modificărilor hemodinamice cauzate de celelalte anomalii . Constatarea caracteristică a radiografiei toracice este un **aspect de cizmă sau încălțăminte de lemn** („coeur en sabot", Tabelul 25-1). Dacă stenoza pulmonară este ușoară la naștere, nou-născuții au o culoare normală (așa-numita tetralogie roz), dar în copilărie cei mai mulți devin cianotici ca urmare a progresiei stenozei. **Mulți copii cu TOF experimentează, de asemenea, vrăji hipercianotice („vrăji de tetralogie")** cauzate de o creștere bruscă a șuntării sângelui de la dreapta la stânga. Aceste vrăji pot fi provocate de activitate sau agitație sau pot apărea fără precipitații aparente . Astfel de copii pot fi văzuți asumând o postură ghemuită, care comprimă vasele de sânge periferice, crescând astfel fluxul sanguin pulmonar și saturația arterială sistemică de oxigen. Cu managementul chirurgical actual, 90% dintre pacienții cu TOF supraviețuiesc până la vârsta adultă.

Cianoza este un semn distinctiv al copiilor care au anomalii ale valvei tricuspidiene de atrezie tricuspidă sau **anomalie Ebstein** . În atrezia

tricuspidiană, nu există nicio ieșire între atriul drept și ventriculul drept, forțând întoarcerea venoasă sistemică să intre în atriul stâng prin foramen oval sau printr-un defect septal atrial asociat; un VSD este adesea prezent. Valva tricuspidă a anomaliei Ebstein este, de obicei, regurgitantă și deseori obstrucționează fluxul ventricular din cauza unei foițe anterioare mari. Ambele afecțiuni sunt adesea „dependente ductale" la nou-născut și ambele necesită o corecție chirurgicală.

Întrebări de înțelegere

25.1 Un băiat de 12 ani necesită un examen fizic sportiv. El neagă problemele cronice de sănătate, inclusiv simptomele de efort nefavorabil. Clinicianul notează un suflu sistolic I—II/VI la marginea sternală superioară stângă care nu iradiază. Al doilea zgomot al inimii se împarte normal și nu se apreciază niciun clic audibil. Perfuzia periferică este normală, iar degetele nu sunt bătute. Care dintre următoarele este cea mai bună recomandare?

A. Nu ar trebui să facă sporturi intense.
B. El poate participa la sport fără restricții.
C. O radiografie toracică și un ECG înainte de a se putea face recomandări suplimentare.
D. O evaluare cardiologică.
E. El poate participa la sport, dar ar trebui să caute imediat asistență medicală pentru dispnee sau alte simptome adverse.

25.2 Un copil la termen, de 3700 g, se naște vaginal fără complicații. La vârsta de 24 de ore se observă un suflu sistolic II/VI în zona mitrală care iradiază spre spate. Un suflu similar este observat în axila dreaptă. Copilul este roz și respiră ușor, iar diagrama de lângă pat arată că a luat 30 cc de formulă aproximativ la fiecare 2 ore. Managementul inițial ar trebui să includă care dintre următoarele?

A. Radiografie toracică, ECG și tensiuni arteriale la patru extremități.
B. Administrarea imediată a prostaglandinei E_1.
C. Transfer la o unitate de terapie intensivă neonatală.
D. Consultație de către un cardiolog pediatru.
E. Externare la domiciliu cu urmarire in clinica pediatrica la 3 zile de viata.

25.3 Un băiețel de 4 ani se prezintă pentru o vizită a copilului de bine. Mama lui observă că respiră repede, iar buzele îi devin „întunecate" când aleargă sau se joacă din greu. Simptomele se rezolvă odată ce el încetează activitatea. La examinare, are un suflu sistolic la marginea sternală superioară stângă II/VI care iradiază spre spate; se aude un clic slab. Care dintre următoarele este cea mai probabilă cauză a intoleranței la efort a acestui copil?

A. Astm
B. Defect septal atrial

C. Stenoza valvei pulmonare
D. Atrezie tricuspidiană
E. Defectul septului ventricular

25.4 O fetiță de 15 luni se joacă în liniște în sala ta de așteptare. Pielea din jurul gurii ei este ușor albastră, dar pare confortabilă. Ea se ridică din poziția ei ghemuită pentru a alerga după fratele ei și devine brusc dispneică și cianotică. Ea revine într-o poziție ghemuită și în curând respiră confortabil cu doar o ușoară cianoză perioralã. Pe care dintre următoarele te-ai aștepta să vezi pe radiografie toracică?
A. O inimă „în formă de cizmă".
B. Un „ou pe sfoară"
C. Hiperinflația pulmonară
D. Pneumonie
E. Congestie pulmonară

RĂSPUNSURI

25.1 **B.** Acest copil are un suflu de flux pulmonar benign, diferențiat de un suflu pulmonar patologic prin faptul că nu iradiază, nu se aude niciun clic și nu se găsesc semne și simptome de boală cardiacă (clubbing digital, cianoză, intoleranță la efort).

25.2 **E.** Acest sugar are stenoză pulmonară periferică, un suflu benign din copilărie. Alte sufluuri benigne ale copilăriei frecvent întâlnite sunt zumzetul venos (un suflu joase care se aude la crestătura sternală doar când copilul este vertical) și suflul vibrator Still (un suflu sistolic „muzical" înalt care se aude cel mai bine la marginea sternală stângă în decubit dorsal). Deși poate fi dificil să se diagnosticheze multitudinea de zgomote patologice ale inimii, clinicienii cu siguranță ar trebui să cunoască caracteristicile murmurelor benigne comune ale copilăriei.

25.3 **C.** Deși stenoza pulmonară și atrezia tricuspidiană sunt leziuni cardiace cianotice, cianoza indusă de efort și suflul sistolic sunt caracteristice stenozei pulmonare.

25.4 **A.** Acest copil are TOF; ea experimentează o îmbunătățire când se ghemuiește și vrăji „tet" (hipercianotice) când aleargă. Inima „în formă de cizmă" este o constatare radiografică caracteristică a pieptului.

Perle clinice

> Boala cardiacă congenitală cianotică se caracterizează prin scăderea fluxului sanguin pulmonar (șunt de la dreapta la stânga). Transpunerea marilor artere și defectele valvei tricuspide și ale tractului de evacuare pulmonar sunt exemple

de defecte cardiace cianotice.

- Leziunile bolilor cardiace congenitale incompatibile cu viața, cu excepția prezenței unui PDA, sunt denumite „dependente de canal".
- Prostaglandina E_1 este adesea utilizată la sugarii cu boală cardiacă congenitală cianotică pentru a menține canalul arterios până când se poate încerca o corecție chirurgicală mai definitivă.
- Defectele cardiace în tetralogia Fallot sunt (1) defectul septului ventricular, (2) stenoza pulmonară, (3) suprasolicitarea aortei și (4) hipertrofia ventriculară dreaptă.

REFERINȚE

Bernstein D. Leziuni cardiace congenitale cianotice: leziuni asociate cu scăderea fluxului sanguin pulmonar. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:1906-1918.

Bernstein D. Leziuni cardiace congenitale cianotice: leziuni asociate cu creșterea fluxului sanguin pulmonar. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:1918-1930.

Neches WH, Park SC, Ettedgui JA. Transpunerea marilor artere. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:1537-1539.

Teitel DF. Șunturi de la dreapta la stânga. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003: 1814-1826.

Cazul 26

Un băiețel de 3 ani are un istoric de 20 de zile de febră mare care crește de două ori pe zi. A fost diagnosticat cu otită medie în a cincea zi de febră și i s-a prescris amoxicilină, dar febra a persistat. Febra este asociată cu o erupție cutanată ușoară pe trunchi și extremitățile proximale și plângeri de „dureri de corp". O radiografie toracică este normală, dar o hemoleucogramă completă (CBC) arată o hemoglobină de 9,8 mg/dL, un hematocrit de 29,9%, un număr de globule albe de 18.000/mm ^{3} și un număr de trombocite de 857.000/mm ^{3}. A dezvoltat o aversiune față de suportarea greutății și continuă să aibă febră până la 102,5 ° F (39,2 ° C), dar în rest are semne vitale normale. Examenul său este remarcabil pentru limfadenopatie împrăștiată , hepatosplenomegalie și umflarea ușoară a articulațiilor interfalangiene și a genunchilor.

> Care este diagnosticul cel mai probabil?

> Care este cel mai bun test de diagnostic pentru această tulburare?

> Care este tratamentul pentru această afecțiune?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 2 6:

Artrita reumatoidă juvenilă

Rezumat: Un băiat de 3 ani are 20 de zile de febră intensă și o erupție cutanată și „dureri de corp" care cresc și scad odată cu febra. De asemenea, are un istoric de 1 zi de refuz de a suporta greutatea. Examenul său este semnificativ pentru limfadenopatie, organomegalie și umflarea articulațiilor. Radiografia lui toracică este negativă, dar CBC relevă leucocitoză, trombocitoză și anemie.

- **Cel mai probabil diagnostic:** artrită reumatoidă juvenilă cu debut sistemic (JRA; boală Still).
- **Cel mai bun test de diagnostic:** Niciun studiu de laborator nu este diagnostic pentru JRA, dar o istorie plus un CBC, hemoculturi, rata de sedimentare a eritrocitelor (VSH), factorul reumatoid (RF), anticorpul antinuclear (ANA) și evaluarea lichidului sinovial pot ajuta la stabilirea sau eliminarea acestui diagnostic.
- **Tratament:** Medicamentele antiinflamatoare nesteroidiene (AINS), metotrexatul și glucocorticoizii pot fi utilizate pentru a controla simptomele. Terapia fizică și ocupațională sunt importante pentru păstrarea funcției și prevenirea deformărilor.

ANALIZĂ

Obiective

1. Cunoașteți cele trei forme de JRA și cele mai frecvente semne și simptome prezente ale acestora.
2. Recunoașteți JRA cu debut sistemic ca un aspect important în evaluarea febrei infantile de origine necunoscută (FUO).

Considerații

Diagnosticul **diferențial pentru FUO în copilărie** este lung și include cauze **infecțioase , hematologice și reumatologice** . Tiparul febrei poate ajuta uneori la restrângerea posibilităților de diagnosticare. În acest caz, **febra zilnică intensă asociată cu o erupție cutanată caracteristică sugerează JRA sistemică.** Organomegalia și limfadenopatia sunt, de asemenea, caracteristice JRA sistemică. Artrita se poate dezvolta după ce încep alte simptome, ca în acest caz, uneori apărând luni sau chiar ani în cursul bolii. Pentru cazurile în care artrita apare pentru prima dată târziu în cursul bolii, leucemia poate fi luată în considerare.

ABORDAREA LA

Artrita reumatoidă juvenilă

DEFINIȚII

ARTRALGIE: Orice durere care afectează o articulație.
ARTRITĂ: Umflare sau efuziune sau prezența a două sau mai multe dintre următoarele semne: amplitudine limitată de mișcare, sensibilitate sau durere la mișcare și căldură crescută la una sau mai multe articulații.
JRA cu DEZVOLT SISTEMIC: Caracterizată prin artrită cu afectare viscerală proeminentă, inclusiv visceromegalie, serozită și limfadenopatie.
ARTRITĂ REUMATOIDĂ JUVENILĂ PAUCIARTICULĂ (ARTRITĂ OLIGO): JRA cu afectarea a una până la patru articulații.
ARTRITĂ REUMATOIDĂ JUVENILĂ POLIARTICULĂ (POLIARTRITĂ): JRA cu implicarea a cinci sau mai multe articulații.

ABORDAREA CLINICĂ

Artrita reumatoidă juvenilă este cea mai frecventă tulburare reumatologică la copii . Diagnosticul specifică debutul înainte de vârsta de 16 ani și durata simptomelor de 6 săptămâni sau mai mult. Alte cauze de artrită la copii (cauze infecțioase și alte cauze reumatologice) trebuie excluse; la **adolescentul activ sexual, trebuie luată în considerare artrita gonococică** . Trei entități diverse se încadrează la rubrica JRA, clasificate în funcție de simptomele care apar în primele 6 luni de boală: **(1) boală cu debut sistemic, (2) boală poliarticulară și (3) boala pauciarticulară.**

Simptomele sistemice domină scena clinică în JRA cu debut sistemic, făcând diagnosticul dificil dacă nu este prezentă artrita sinceră. **Febra zilnică intensă, o erupție cutanată și artralgiile care cresc și scad odată cu febra, limfadenopatia și organomegalia sunt caracteristice bolii cu debut sistemic.** Pot apărea, de asemenea, pericardită, hepatită, revărsat pleural și encefalopatie.

Boala poliarticulară este diagnosticată atunci când **sunt implicate cinci sau mai multe articulații** și semnele și simptomele sistemice sunt ușoare sau absente. Această boală este mai frecventă la fete și apare de obicei în anii adolescenței, dar poate apărea încă de la vârsta de 8 ani. Pacienții sunt stratificați după RF: pacienții cu RF-negativ au, în general, un prognostic mai bun, deși 5% până la 10% progresează spre distrugerea severă a articulațiilor . Mai mult de jumătate dintre pacienții RF pozitivi progresează la boală cronică; se crede că sunt aproape identice cu entitatea adultă a artritei reumatoide.

JRA pauciarticulară implică mai puțin de cinci articulații; este împărțit în categorii cu debut precoce și tardiv. Boala cu debut precoce apare predominant la femei, iar analiza ANA serice este adesea pozitivă. Jumătate dintre copiii cu boală cu debut precoce dezvoltă iridociclită (inflamație a irisului și a corpului ciliar; numită și „uveită anterioară") care este adesea asimptomatică. Boala oculară nu este

paralelă cu activitatea artritei. Boala cu debut tardiv afectează în primul rând băieții mai mari de 8 ani. JRA cu debut tardiv poate evolua spre afectarea articulațiilor lombare și sacrale (spondilită anchilozantă).

Evaluarea inițială de laborator pentru copilul cu suspiciune de JRA sistemică include un CBC, ESR și hemoculturi. **Leucocitoza, trombocitoza și anemia susțin diagnosticul de JRA sistemică.** VSH este crescut, iar hemoculturile sunt negative. **Evaluarea lichidului sinovial** poate fi necesară pentru a exclude artrita septică, în special în prezența articulațiilor extrem de sensibile sau când este implicată doar o singură articulație. Factorul reumatoid și ANA sunt de obicei negative în JRA sistemică.

Medicamentele pentru JRA includ **AINS, steroizi, metotrexat** și alți agenți imunosupresori. Terapia fizică și ocupațională sunt vitale pentru menținerea funcției articulare și prevenirea deformărilor ulterioare. Sunt indicate **examinări oftalmice de rutină cu lampă cu fantă pentru monitorizarea uveitei** . Aproximativ 50% dintre pacienții cu JRA sistemică se recuperează în cele din urmă complet, dar 25% dezvoltă artrită cronică și distructivă. **Moartea poate apărea, de obicei din cauza unei infecții copleșitoare** .

Întrebări de înțelegere

26.1 O fată de 14 ani are un istoric de 3 zile de „nodurile gâtului" umflate și o erupție cutanată difuză de culoarea somonului. La revizuirea sistemelor, ea raportează o durere în gât și o tuse cu febră scăzută în urmă cu 5 zile; aceste simptome s-au rezolvat acum 2 zile. La examinare, ea are ganglioni limfatici aurici posteriori și suboccipitali măriți și umflarea sensibilă a mai multor articulații mari și mici. Care dintre următoarele este diagnosticul cel mai probabil?

A. JRA pauciarticular
B. JRA poliarticulară
C. rubeola
D. Lupus eritematos sistemic
E. JRA cu debut sistemic

26.2 O fetiță de 5 ani este trimisă la un reumatolog pediatru cu antecedente de 4 săptămâni de umflare ușoară și scăderea amplitudinii de mișcare a genunchiului stâng și a cotului drept. Este febrilă și, altfel, arată bine. Constatări pozitive cu privire la care dintre următoarele evaluări vor fi cele mai utile în stabilirea diagnosticului ei?

A. Artrocenteza
B. Hemoleucograma completă
C. Scanarea tomografică computerizată a articulațiilor implicate
D. Examinarea ochilor ei cu lampă cu fantă
E. Scanare osoasa

26.3 Un băiat afro-american obez de 12 ani se plânge de dureri la genunchiul drept. Neagă traumatismul la piciorul drept. Are o șchiopătare notabilă favorizând extremitatea inferioară dreaptă. Evaluarea inițială a stării sale ar trebui să includă care dintre următoarele?

A. Anticorp antinuclear
B. Hemoleucograma completă
C. Imagistica prin rezonanță magnetică a ambilor genunchi
D. Gama de mișcare a șoldului drept
E. Factorul reumatoid

26.4 Un băiețel de 3 ani cu suspiciune de JRA cu debut sistemic dezvoltă cardia tahică și dispnee în a cincea zi de spital. Se plânge că îl doare pieptul. Auscultarea inimii dezvăluie un sunet de „frecare". Care dintre următoarele este următorul pas cel mai bun în management?

A. Fă-i un tratament cu albuterol nebulizat.
B. Dă-i o doză de furosemid.
C. Dă-i niște acetaminofen.
D. Verificați starea de oxigenare prin puls-oximetrie, obțineți o electrocardiogramă statistică și consultați un cardiolog pediatru.
E. Verificați starea de oxigenare prin puls-oximetrie, obțineți o radiografie toracică și inițiați antibiotice intravenoase.

RĂSPUNSURI

26.1 **C.** Diagnosticul diferenţial pentru artrita copilăriei include tulburările infecţioase şi reumatologice. Semnele și simptomele ei sunt tipice - rubeolei. Vaccinarea se face la vârsta de 1 an și din nou la intrarea în școală. Motivul major al vaccinării este prevenirea sindromului rubeolic congenital, o afecțiune devastatoare a neonatului; boala este de obicei ușoară la non-nou-născuți.

26.2 **D.** JRA este cea mai frecventă cauză a uveitei la copii. Debutul uveitei poate fi insidios și poate fi singura manifestare inițială a JRA. Boala este mai frecventă la fetele tinere. Descoperirile lămpii cu fantă includ cheratopatie cu bandă calcificată, sinechii posterioare și cataractă. Copiii cu JRA ar trebui să facă examinări periodice cu lampă cu fantă pentru a detecta precoce boala oculară. Se poate lua în considerare obținerea testelor sugerate în celelalte variante de răspuns, dar este puțin probabil ca rezultatele pozitive ale acestor teste să fie specifice pentru JRA.

26.3 **D.** Se acordă o atenție deosebită șoldurilor la evaluarea plângerilor de genunchi ; durerea de la o problemă de șold poate fi transmisă la genunchi. Epifiza femurală capitală alunecată apare cel mai frecvent la băieții afro-americani obezi. JRA afectează rar șoldul în cursul inițial al bolii.

26.4 **D.** O frecare este caracteristică pericarditei, care este o complicație frecventă și gravă a JRA. Frecarea de frecare este un sunet de „zârțâit" sau „scârțâit" care se aude cel mai bine de-a lungul marginii sternului stâng .

Pacienții se plâng de obicei de durere toracică care este ameliorată atunci când pacientului i se cere să se aplece înainte și agravată de inspirație profundă sau tuse; durerea nu este întotdeauna prezentă, totuși. Rareori, pericardita în JRA poate preceda dezvoltarea artritei cu luni sau chiar ani. Pe electrocardiogramă pot fi observate complexe QRS de joasă tensiune și supradenivelarea segmentului ST . Tratamentul constă în salicilați sau steroizi.

Perle clinice

- Spectrul poliartritei reumatoide juvenile cuprinde trei entități: (1) boala cu debut sistemic, (2) boala poliarticulară și (3) boala pauciarticulară.
- Poliartrita reumatoidă juvenilă cu debut sistemic este un aspect important în diagnosticul diferențial al febrei infantile de origine necunoscută.
- Diagnosticul poliartritei reumatoide juvenile se bazează pe criterii clinice și prin excluderea altor posibilități; nici un singur test de laborator nu confirmă diagnosticul.

REFERINȚE

Cassidy JT. Artrita reumatoidă juvenilă. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:2538-2543.

Miller KM, Apt L. Uveita anterioară. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003: 2382-2384.

Miller ML, Cassidy JT. Artrita reumatoidă juvenilă. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:1001-1011.

Wallace CA, Sherry DD. Artrita reumatoidă juvenilă. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:836-840.

------- 1 Cazul 27

O fetiță de 2 ani, născută la 32 de săptămâni de gestație, vine la cabinetul dumneavoastră pentru o primă vizită. Şederea ei de 1 lună în secţia de terapie intensivă neonatală a fost complicată de entercolită necrozantă (NEC), necesitând îndepărtarea chirurgicală a unei mici secţiuni a intestinului ei care includea valva ileocecală. Ea a avut un curs postoperator necomplicat și, după mama ei, s-a dezvoltat normal și a luat în greutate. Mama ei spune că copilul are un apetit sănătos, o dietă variată și nu are antecedente de scaun anormal. Totuși, este îngrijorată de faptul că fiica ei a devenit din ce în ce mai palidă de la ultima ei vizită la clinică cu un alt furnizor, în urmă cu 6 luni. Examenul fizic dezvăluie un copil mic, cu un aspect general sănătos, cu semne vitale normale. Are pielea și conjunctivele paloare și o cicatrice chirurgicală abdominală bine vindecată. Restul examenului ei fizic este normal. Comandați o hemoleucogramă completă și un număr de reticulocite și găsiți că hemoglobina este de 7 g/dL, volumul corpuscular mediu este de 110 fL și numărul de reticulocite este de 2%.

> Care este cea mai probabilă cauză a anemiei acestui copil?

> Cum ar trebui să fie tratată?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 2 7:

Anemia macrocitară (megaloblastică) secundară vitaminei B 1 2 Deficit

Rezumat: Un fost copil prematur de 2 ani cu antecedente de NEC și rezecție intestinală prezentând paloare și anemie.

- **Cauza cea mai probabilă: deficit de** vitamina B 12 secundar rezecției ileale terminale și absorbției intestinale compromise.
- **Tratament:** Supliment lunar intramuscular de vitamina B 12 .

ANALIZĂ

Obiective

1. Descrieți constatările tipice în anemie macrocitară.
2. Enumerați cauzele potențiale ale anemiei macrocitare.
3. Înțelegeți opțiunile de tratament pentru anemie macrocitară.

Considerații

Evaluarea unui copil cu suspiciune de anemie implică efectuarea unor istorii personale și familiale amănunțite și un examen fizic complet. Anemia poate rezulta dintr-o varietate de tulburări, inclusiv producția defectuoasă de globule roșii, hemoliză sau pierderea de sânge. Scopul clinicianului este, prin urmare, de a aduna indicii istorice (antecedentele dietetice atipice ale pacientului sau familiei, istoricul familial al discraziei sanguine) și constatările examinării (splenomegalie, flux mur mur, hematochezie) care sunt importante în ghidarea planurilor diagnostice și terapeutice adecvate.

ABORDAREA LA

Anemia macrocitară

DEFINIȚII

VOLUMUL MEDIU CORPUSCULAR (MCV): Dimensiunea medie a globulelor roșii; celulele mari sunt macrocitare; celulele mici sunt microcitare.
NUMĂRUL DE RETICULOCITE: Procentul de globule roșii care sunt imature (nou).

FACTOR INTRINSEC: Glicoproteină secretată în stomac care se leagă de vitamina B 12 ; complexul factor intrinsec-vitamina B 12 se atașează apoi de receptorii din ileonul distal și este absorbit.

ABORDAREA CLINICĂ

Anemia se distinge de obicei prin dimensiunea globulelor roșii. Copiii cu **deficit de fier dezvoltă o anemie microcitară și de obicei au un MCV scăzut** ; celulele lor roșii din sânge sunt mai mici decât în mod normal din cauza cantității scăzute de hemoglobină din fiecare celulă. Copiii care pierd rapid o cantitate mare de sânge au de obicei o anemie normocitară; celulele sunt normale, dar sunt mai puține.

Diverse afecțiuni pot duce la **anemie macrocitară, de obicei asociată cu o MCV crescută . Hipotiroidismul , trisomia 21, deficitul de vitamina B12 și deficiența de folat** sunt adesea asociate cu anemie macrocitară și un număr scăzut de reticulocite, ca urmare a producției inadecvate de măduvă osoasă. O anemie macrocitică poate fi observată și cu hemoliză activă, dar de obicei această anemie este însoțită de un număr crescut de reticulocite.

vitamina B_{12} poate apărea ca urmare a deficienței alimentare , malabsorbției sau erorilor înnăscute ale metabolismului. Vitamina B_{12}, un factor important în sinteza ADN-ului, este disponibilă în multe alimente (carnuri, pește, ouă). O deficiență alimentară pură este rară la copii, dar dietele lipsite de toate produsele de origine animală pot duce la o deficiență. **Sugarii alăptați ai mamelor care urmează o dietă vegană strictă sunt expuși riscului de deficiență de vitamina B_{12} .** Malabsorbția poate apărea atunci când ileonul terminal este absent, ca în acest caz, sau când condițiile infecțioase sau inflamatorii compromit funcția intestinală.

Copiii cu afecțiunea rară „anemie pernicioasă juvenilă" nu sunt capabili să secrete factor intrinsec și devin deficienți de vitamina B_{12} între 1 și 5 ani, când aportul de vitamina B_{12} transmis transplacentar de la mamă la copil este epuizat. Acești copii vor prezenta o agravare a iritabilității , pierderea poftei de mâncare și scăderea activității. Copiii afectați de această afecțiune sunt expuși riscului de leziuni neurologice permanente rezultate din demielinizarea măduvei spinării. Terapia este înlocuirea intramusculară a vitaminei B_{12} . Înlocuirea orală cu doze mari *poate* fi corectivă (studii limitate, neconcludente în prezent) la pacienții cu deficiență de factor intrinsec sau deficiență alimentară severă care nu poate fi corectată prin modificarea dietei.

Pot fi enumerate o varietate de alte cauze mai neobișnuite ale deficienței de vitamina B_{12} . Tenia de pește *Diphyllobothrium latum* folosește vitamina B12 , iar infestarea intestinală poate duce la anemie macrocitară. În mod similar, orice proces infecțios sau inflamator intestinal, cum ar fi infecția parazitară sau boala inflamatorie intestinală, ar putea promova deficiența de vitamina B_{12} . Sugarii hrăniți exclusiv cu lapte de capră, cu deficit nutrițional atât în vitamina B_{12}, cât și în folat, sunt expuși riscului nu numai de deficit de vitamina B_{12}, ci și de bruceloză dacă laptele este nepasteurizat. Pentru sugari hrăniți cu lapte de capră, este necesară suplimentarea cu vitamine și minerale.

Tratamentul pentru deficitul de B_{12} este ghidat de tulburarea de bază. Eradicarea sau suprimarea unei infecții gastrointestinale sau a unei tulburări inflamatorii ar trebui să promoveze o reparație suficientă a mucoasei pentru a permite absorbția adecvată a vitaminei B_{12} și poate să nu fie necesară o terapie suplimentară cu vitamina B_{12} . Pentru pacienții cu incapacitatea de a produce factor intrinsec și

pentru cei cu absența sau disfuncția permanentă a antrului gastric sau ileonului terminal (locul de producere și, respectiv, de absorbție a factorului intrinsec) este indicată terapia parenterală lunară cu vitamina B_{12}.

Pentru pacienții cu macrocitoză, dar cu niveluri normale de $B12_{}$ și folat, trebuie luată în considerare patologia atipică a măduvei osoase (cum ar fi leucemia sau mielodisplazia). Trimiterea la un hematolog pediatru ar fi justificată.

Întrebări de înțelegere

27.1 Ești chemat la patul unei mame care tocmai a născut un copil sănătos la termen și are o întrebare cu privire la alimentația copilului ei. Mama a fost hrănită cu lapte de capră în copilărie și vrea să facă același lucru pentru copilul ei. În care dintre următoarele condiții este acceptat laptele de capră ca hrană pentru sugari?

A. Proteinele din laptele de capră sunt hidrolizate înainte de hrănire.
B. Bebelușilor li se oferă suplimente de vitamine și minerale.
C. Laptele de capră este proaspăt obținut de la capră.
D. Sugarii mamelor cu intoleranță la lapte ar trebui să primească de preferință lapte de capră.
E. Laptele de capră se diluează cu apă.

27.2 Primiți rezultatele unui CBC pe care l-ați efectuat în clinica dumneavoastră la un băiețel palid de 9 luni. În afară de paloare, în timpul vizitei pacientului nu s-au observat probleme de examinare istorică sau fizică. Tehnicianul de laborator raportează o hemoglobină de 8,6 g/dL, un MCV de 105 fL și un număr de trombocite de 98.000/mm^3. De asemenea, vi se spune că numărul de globule albe este de 8500/mm^3 și diferența dezvăluie 47% neutrofile și 42% limfocite și că nu sunt observate limfocite atipice. Care dintre următoarele este următorul pas cel mai potrivit în îngrijirea acestui copil?

A. Măsurarea nivelurilor de fier seric și a capacității totale de legare a fierului.
B. Inițiați suplimentarea orală cu fier.
C. Măsurarea nivelului de vitamina B_{12} și acid folic.
D. Începeți suplimentarea orală cu vitamina B_{12} și folat.
E. Obțineți o trimitere STAT la hematologul pediatru.

27.3 Părinții unei fetițe de 3 ani înainte sănătoase vă aduc copilul la birou pentru că se plânge că o doare limba. Părinții raportează, de asemenea, că a părut slabă și apatică în ultimele câteva luni și nu a mâncat bine. Recent, ea a prezentat probleme la mers. Familia mănâncă de obicei o dietă regulată, inclusiv carne și legume. La examenul fizic, limba ei este netedă, roșie și sensibilă. Este palidă și tahicardică. Hemoleucograma ei completă dezvăluie o anemie macrocitară. Care dintre următoarele este diagnosticul cel mai probabil la acest copil?

A. Deficitul de folat
B. Deficit de fier
C. Deficit de vitamina D
D. Deficit de zinc
E. Deficit de vitamina B_{12}

27.4 Lucrezi la o clinică de nativi americani din Alaska. O adolescentă de 16 ani vine la cabinetul tău pentru o evaluare a letargiei. Tatăl ei notează că recent a arătat palidă. Ea urmează o dietă regulată și nu are antecedente medicale semnificative. Menstruația ei este regulată și nu a fost excesivă. În ultimii câțiva ani, ea și-a ajutat mama în restaurantul cu fructe de mare al familiei după școală, dar este din ce în ce mai obosită și nu își poate duce la bun sfârșit toată munca. Hemoleucograma ei completă dezvăluie o anemie megaloblastică. Care dintre următoarele este următorul studiu adecvat?
A. Nivelul de folat
B. Scaun pentru rotavirus
C. Nivel de fier
D. Scaun pentru ovule și paraziți
E. Nivelul de transcobalamină

RĂSPUNSURI

27.1 **B.** Sugarii care consumă lapte de capră trebuie să aibă suplimente nutriționale cu vitamina B_{12}, folat și fier. Sunt disponibile mai multe produse pe bază de lapte de capră pentru mulas, inclusiv acești nutrienți. Laptele de capră proaspăt, nepasteurizat, poate conține *Brucella ovis* și poate provoca bruceloză. Diluarea laptelui va servi doar la diluarea conținutului caloric.

27.2 **C.** Acest sugar are parametri hematologici conformi cu anemie macrocitara. Trombocitopenia ușoară raportată este observată periodic la pacienții cu deficiență de vitamina B_{12} și se crede că este legată de deteriorarea sintezei ADN și trombopoieza ineficientă. Rezultatele raportate nu sunt tipice pentru deficitul de fier și nici un panou de fier sau suplimente de fier nu sunt justificate. În acest moment, antrenamentul dvs. ar trebui să includă verificarea nivelurilor de folat și B_{12}; suplimentarea acestor compuși nu este încă justificată. Mielodisplazia sau leucemia se află în diferențial, dar este probabil mai puțin probabil cu un număr normal de globule albe şi diferenţial (fără celule atipice); În cele din urmă, poate fi necesară trimiterea la Hematologie Pediatrică, dar unele date preliminare pot fi adunate mai întâi.

27.3 **E.** Aceasta este prezentarea tipică pentru anemie pernicioasă juvenilă, o afecțiune rară autozomal recesivă în care copilul nu este capabil să secrete factor intrinsec și nu poate absorbi vitamina B_{12}. Sursele de vitamina B_{12} transmise fătului de la mamă sunt de obicei suficiente pentru cel puțin primii 1 până la 2 ani de viață. O deficiență în transcobalamină duce la

anemie megaloblastică la sugar, deoarece transcobalamina este necesară pentru transportul și utilizarea B_{12}; prin urmare, vitamina B12 furnizată de mamă nu poate fi utilizată eficient.

27.4 **D.** Tenia de pește *Diphyllobothrium latum* folosește vitamina B_{12} pentru creștere și producerea de ouă; pot fi produse până la un milion de ouă pe zi. Parazitul inactivează, de asemenea, complexul de vitamina B_{12}-factor intrinsec, inhibând absorbția în ileonul terminal. Tenia de pește este cea mai lungă tenia care infectează oamenii, uneori crescând până la mai mult de 10 m lungime. Cele mai multe infestări sunt asimptomatice , cu anemie megaloblastică apărând în 2% până la 9% din infecțiile cu vierme bande. Factorii de risc includ consumul de pește crud sau insuficient gătit. În America de Nord, este cel mai frecvent întâlnită în nordul Statelor Unite, Alaska și Canada. Ouăle au o morfologie unică și sunt ușor de găsit în probele de scaun.

Perle clinice

- vitamina B_{12} este rară; sugarii alăptați de mame vegane riscă să devină deficit de vitamina B_{12} și ar trebui să primească suplimente .
- Sugarii care consumă lapte de capră trebuie să fie suplimentați cu vitamina B12 , folat și fier.
- vitamina B_{12} legat de antrul gastric sau rezecția ileală necesită suplimentarea parenterală cu vitamina B_{12} .
- vitamina B_{12} poate duce la leziuni neurologice permanente.

REFERINȚE

Allen R, Kamen BA. Anemiile megaloblastice. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:1529-1531.

Blanton R. Infecții cu tenii la adulți. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:1512-1514.

Glader B. Anemii megaloblastice. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:2011-2014.

Martin PL. Anemii nutriționale. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Warshaw JB, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:1692-1696.

Această pagină a fost lăsată goală în mod intenționat

Cazul 28

Un băiețel de 3 ani ajunge la centrul de urgență după ce a suferit o criză. Familia relatează că s-au mutat în Baltimore din Midwest în urmă cu 3 luni. Copilul a fost rezultatul unei sarcini normale și al unei nașteri și nu a avut probleme medicale până la mutare. Părinții raportează că a dezvoltat labilitate emoțională, dureri abdominale, „dureri la oase” și vărsături intermitente și constipație . Ei au atribuit inițial comportamentul său mutării și haosului din casa lor, care este în curs de renovare extensivă.

> Care este diagnosticul cel mai probabil?

> Care este cel mai bun test pentru a diagnostica această afecțiune?

> Care este cea mai bună terapie?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 2 8:

Toxicitatea plumbului

Rezumat: Un copil de 3 ani, anterior sănătos, care locuiește acum într-o casă în curs de renovare extinsă, a dezvoltat convulsii, modificări neurologice și plângeri abdominale.

> **Cel mai probabil diagnostic:** toxicitate plumb.

> **Cel mai bun test:** Nivelul de plumb din sânge (BLL).

> **Cea mai bună terapie:** Îndepărtați copilul de la sursa de plumb și începeți terapia de chelare.

ANALIZĂ

Obiective

1. Înțelegeți semnele, simptomele și tratamentul intoxicației cu plumb.
2. Familiarizați-vă cu sursele de plumb din mediu.
3. Înțelegeți sursele altor expuneri de mediu.

Considerații

Acest copil dă dovadă de otrăvire cu plumb. S-ar putea să fi fost expus la praf din mediul înconjurător sau să fi afișat pica (mâncatul de substanțe nealimentare, cum ar fi așchii de vopsea, murdărie sau argilă). Terapia poate fi inițiată imediat în așteptarea nivelului de plumb din sânge. În timpul evaluării și tratamentului, alți copii din casă trebuie să fie examinați și pentru niveluri ridicate de plumb.

Notă: sursele de expunere la plumb variază în Statele Unite. În nord-estul - Statelor Unite, casele mai vechi în curs de renovare sunt surse comune de expunere. Vopseaua cu plumb este mult mai puțin comună în alte părți ale țării. O investigație include un istoric de călătorie și o contabilitate a expunerilor la plumb prin hobby-uri (cum ar fi vitraliul), renovarea casei și activități similare.

ABORDAREA LA

Saturnism

DEFINIȚII

AGENT DE CHELAT: Un compus solubil care leagă un ion metalic (în acest caz plumb), astfel încât noul complex să fie excretat în urină.
PLUMBISM: Nume alternativ pentru otrăvirea cu plumb.

ABORDAREA CLINICĂ

Incidența intoxicațiilor cu plumb în Statele Unite a scăzut dramatic în ultimii 20 de ani. Sursele anterioare (benzină, alimente, doze de băutură) au fost eliminate;

vopseaua cu conținut de plumb în casele mai vechi este sursa majoră. Sursele mai rare includ alimente din țările în care reglementările nu sunt stricte, **vase nesmălțuite care conțin plumb, ingestia de articole cu plumb (bijuterii, echipamente de pescuit) și expunerea prin arderea bateriilor care conțin plumb sau prin hobby-uri care implică topirea plumbului.** Mai multe linii de jucării au fost rechemate în 2007, când s-a descoperit că erau acoperite cu vopsea pe bază de plumb.

Semnele și simptomele variază de la niciunul (mai ales la niveluri mai mici de plumb) la cele enumerate în acest caz. Cu toate acestea, simptomele pot fi observate la niveluri scăzute de plumb din sânge (BLL), iar un copil cu BLL foarte mare poate fi ocazional asimptomatic . **Anorexia, hiperiritabilitatea, modelul de somn alterat și scăderea jocului sunt frecvent observate. Se poate observa regresia dezvoltării, în special cu vorbirea.** Uneori sunt observate plângeri abdominale (vărsături ocazionale, durere intermitentă și constipație). **Vărsături persistente, ataxie, alterarea conștienței , comă și convulsii sunt semne de encefalopatie.** Consecințele permanente, pe termen lung includ deficitele de învățare și cognitive și comportamentul agresiv; cu mai puțin plumb în mediu și scăderea nivelurilor medii de plumb, aceste constatări mai subtile sunt mai frecvente decât encefalopatia acută de plumb.

BLL este testul de diagnostic de elecție și demonstrează ingestia recentă; cu toate acestea, o cantitate semnificativă de plumb este stocată în alte țesuturi, în special în oase. BLL, prin urmare, nu reflectă cu exactitate sarcina totală de plumb a corpului. Alte teste (protoporfirina eritrocitară liberă, punctaj bazofil, glicozurie, hipofosfatemie , „linii de plumb" ale oaselor lungi și pete radioopace ale tractului gastrointestinal) la pacienții simptomatici sunt mai puțin specifice.

Tratamentul variază în funcție de BLL și de simptomele pacientului. Admiterea în spital, stabilizarea și chelarea sunt adecvate pentru pacienții simptomatici. Terapia pentru pacienții asimptomatici ar putea implica simpla investigare a mediului copilului, chelarea în ambulatoriu sau spitalizarea imediată (Tabelul 28-1). Contactul strâns cu agențiile locale de sănătate este important; de obicei sunt însărcinați să se asigure că mediul copilului este lipsit de plumb.

Chelația la un copil asimptomatic poate consta în acid etilendiaminotetraacetic calciu disodic intramuscular (CaEDTA) sau, mai frecvent, acid mezo-2,3-dimercaptosuccinic oral (DMSA, succimer). Pacienții simptomatici spitalizați sunt adesea tratați cu 2, 3-dimercaptopropanol (anti lewisit britanic [BAL]) și CaEDTA. Echilibrul fluidelor este dificil; cantitatea de urină este menținută deoarece CaEDTA este excretat renal, dar encefalopatia poate fi exacerbată prin suprahidratare.

Cercetările mai noi au pus la îndoială utilitatea terapiei de chelare la copiii cu niveluri de plumb mai mici de 45 pg/dL. Nivelurile de plumb scad acut cu

Tabelul 28-1 REZUMATUL RECOMANDĂRILOR PENTRU COPII CU NIVELURI CONFIRMATE (VENOSE) CREȘTE DE PLUMEȚIE

NIVEL DE PLUMBARE (p G/DL)

10-14	15-19	20-44	45-69	70 GBP
Conduce educația • Dietetice • Urmărirea mediului în sânge monitorizarea conducerii	Conduce educația • Dietetice • Urmărirea mediului în sânge monitorizarea conducerii Se procedează conform acțiunilor pentru 20-44 ug /dL dacă: • O BLL de urmărire este în acest interval la cel puțin 3 luni după testul venos inițial sau • BLL-urile cresc	Conduce educația • Dietetice • de mediu Monitorizare ulterioară a plombului din sânge Istoric complet și examen fizic Lucru de laborator: • Hemoglobina sau hematocritul • Statutul fierului Ancheta de mediu Reducerea pericolului de plumb Monitorizarea neurodezvoltării Radiografia abdominală (dacă se suspectează ingestia de particule de plumb) cu decontaminare intestinală, dacă este indicată	Conduce educația • Dietetice • de mediu Urmărire monitorizare a plombului din sânge Istoric complet și examen fizic Examen neurologic complet Lucru de laborator: • Hemoglobină sau hematocrit • Statutul fierului • Protoporfirina eritrocitară liberă (FPP) sau protoporfirina zine (ZPP) Ancheta de mediu Reducerea riscului de plumb Monitorizare neurodezvoltare Radiografia abdominală cu decontaminare intestinală, dacă este indicată Terapia de chelare	Spitalizarea și începerea terapiei de chelare Se procedează conform acțiunilor pentru 45-69 p g/dL

Următoarele acțiuni NU sunt recomandate la niciun nivel de plumb din sânge:

- Căutarea liniilor de plumb gingival
- Testarea funcției neurofiziologice
- Evaluarea funcției renale (cu excepția chelației cu EDTA)

- Testing of hair, teeth, or fingernails for lead
- Radiographic imaging of long bones
- X-ray fluorescence of long bones

Reproducere de la Centers for Disease Control and Prevention, www.cdc.gov.

terapia de chelare, dar copiii afectați nu prezintă îmbunătățiri în testele cognitive pe termen lung.

Se recomandă screening-ul BLL direcționat al copiilor cu risc, mai degrabă decât un screening universal. Chestionarele pentru evaluarea riscului expunerii la plumb interoghează vârsta căminului sau a centrului de zi, posibilitatea expunerii la medii cu conținut ridicat de plumb (instalație de reciclare a bateriilor, topitorie de plumb etc.) sau medii în care au fost identificați alții (frați, colegi de joacă etc.) cu BLL crescut . Unele programe de stat și federale, cum ar fi Screeningul periodic timpuriu, Diagnostic și Tratament și Copii sănătoși, oferă îndrumări suplimentare cu privire la screeningul de plumb.

Întrebări de înțelegere

28.1 Un copil de doi ani normal din punct de vedere al dezvoltării se află în biroul dumneavoastră din interiorul orașului pentru a verifica starea copilului. Ca parte a vizitei, obțineți un nivel de plumb din sânge și un nivel de hemoglobină în conformitate cu ghidurile de screening Medicaid ale statului dumneavoastră. Săptămâna următoare, laboratorul de stat vă sună la birou pentru a raporta că nivelul de plumb din sânge al copilului este de 14 Ig/dL. Managementul adecvat al acestui nivel ar trebui să includă care dintre următoarele acțiuni?

A. Inițiați terapia de chelare.
B. Efectuați radiografii ale oaselor lungi.
C. Asigurați-i pe părinți că nu este necesară nicio acțiune.
D. Repetați nivelul de plumb din sânge în trei luni.
E. Raportați la departamentul local de sănătate pentru investigarea mediului.

28.2 În timp ce evaluați familia la întrebarea anterioară, ați descoperit un frate de trei ani cu un nivel de plumb de 50 p g/dL. Ați raportat cazul autorităților locale și ați inițiat terapia de chelare. De atunci, toate sursele de plumb din casă au fost îndepărtate (verificate prin probe de ștergere de praf), iar părinții nu lucrează în ocupații predispuse la expunerea la plumb. După un curs de terapie de chelare în ambulatoriu, nivelul de plumb al copilului de trei ani a scăzut la 5 pg /dL. Astăzi, totuși, nivelul de plumb din sânge de urmărire la trei luni al copilului este de 15 pg /dL. În acest moment, managementul adecvat include care dintre următoarele acțiuni?

A. Inițiați un curs de terapie de chelare parenterală în regim de internare.
B. Efectuați radiografii ale oaselor lungi.
C. Asigurați-vă părinții și repetați un nivel de plumb în sânge în trei luni.
D. Recomandați mutarea familiei în altă casă.
E. Repetați un curs de terapie de chelare în ambulatoriu.

28.3 Un nou-născut la termen este internat la UTI pentru nou-născuți după ce a avut o criză în Creșa Well Baby. Examenul dumneavoastră dezvăluie un sugar microcefalic cu greutate mică la naștere care nu răspunde la sunet. În discuțiile tale cu familia, descoperi că acesta este primul copil al părinților. Ei povestesc simptome ciudate care s-au dezvoltat la ambii în ultimele luni, inclusiv tremurături fine la extremitățile lor superioare și vedere încețoșată. Ei observă, de asemenea, că amândoi nu își mai pot miros mâncarea și că „are un gust amuzant". Mama notează că a avut probleme cu mersul drept în ultimele săptămâni, dar atribuie acest lucru sarcinii. Care dintre următoarele toxine de mediu este cel mai probabil să fi cauzat aceste descoperiri?

A. Săruri anorganice de arsenic
B. Duce
C. Metil mercur
D. Orellanine
E. Bifenili policlorurați

28.4 Un băiețel de doi ani anterior sănătos este adus la Urgențe cu ambulanța după ce a avut o criză tonico-clonică generalizată la domiciliu. Mama relatează că l-a culcat devreme cu o seară înainte pentru că avea niște prieteni la o petrecere Bunco. În această după-amiază, când s-a trezit, l-a găsit rătăcind prin casă, aparent dezechilibrat, iar el „nu se comporta corect". Ea a sunat la EMS imediat ce a avut criza. Paramedicul care a răspuns a raportat că glicemia inițială a copilului a fost de 15 mg/dL; după administrarea de lorazepam și un bolus de D10W a încetat să mai convulseze. La examinare găsiți o frecvență cardiacă de 110 bătăi pe minut, o frecvență respiratorie de 20 de respirații pe minut, o temperatură de 37 ° C (98,6 ° F) și o tensiune arterială de 89/43 mm Hg. Pupilele sale sunt reactive, iar examenul funduscopic este normal. Restul examinării sale este benign. Care dintre următoarele este cauza cea mai probabilă a convulsiilor?

A. Ingestia de 3,4-metilendioximfetamină (MDMA; „Ecstasy")
B. Tumora pe creier
C. Ingestia de etanol
D. Administrare exogenă de insulină
E. Traumă la cap

RĂSPUNSURI

28.1 **D.** Ecranul de plumb al pacientului este ușor ridicat. Gestionarea adecvată include educarea părinților cu privire la potențialele expuneri la plumb în mediu, precum și în dietă. Un nivel repetat trebuie efectuat în trei luni. Terapia de chelare este în prezent recomandată pacienților cu un nivel de plumb din sânge de 45 pg /dL și mai mult. Investigarea mediului este recomandată la pacienții cu un nivel de plumb din sânge de 20 pg /dL sau mai mult sau dacă nivelurile rămân ridicate în ciuda eforturilor

educaționale. Radiografiile oaselor lungi nu sunt recomandate la orice nivel de plumb din sânge.

28.2 **C.** În acest caz, reasigurarea este adecvată. Depunerile de plumb în os, iar chelația nu îndepărtează tot plumbul din organism. După ce chelarea este completă, nivelurile de plumb tind să crească din nou; se crede că sursa este redistribuirea plumbului stocat în os. Chelarea repetată este recomandată numai dacă nivelul de plumb din sânge revine la 45 p g/dL sau mai mare. Mutarea într-o altă locuință nu este necesară, presupunând că departamentul de sănătate și-a remediat cu succes locuința actuală. Radiografiile oaselor lungi nu sunt recomandate la orice nivel de plumb din sânge.

28.3 **C.** Sugarii expuși in utero la metil mercur pot prezenta greutate mică la naștere, microcefalie și convulsii. De asemenea, prezintă o întârziere semnificativă în dezvoltare și pot avea deficiențe de vedere și auz. Simptomele la copii și adulți includ ataxie, tremor, disartrie, pierderi de memorie, senzorial alterat (inclusiv vederea, auzul, mirosul și gustul), demența și în cele din urmă moartea. Ingestia acută de arsenic provoacă simptome gastrointestinale severe; expunerea cronică provoacă leziuni ale pielii și poate provoca neuropatie periferică și encefalopatie . Orellanina este o toxină găsită în specia Cortinarius de ciuperci care provoacă greață, vărsături și diaree; toxicitatea renală poate apărea câteva zile mai târziu. Bifenilii policlorurați (PCB) traversează placenta și se acumulează în laptele matern; se crede că expunerea în uter provoacă probleme de comportament mai târziu în viață.

28.4 **C.** În timp ce toate răspunsurile sunt situații sau condiții care pot fi asociate cu convulsii, ingestia de etanol este cea mai probabilă bazată pe istoricul unui copil mic cu hipoglicemie slab supravegheat cu acces presupus la alcool după o petrecere a unui adult. O ingerare de MDMA poate provoca cu siguranță convulsii la un copil mic, dar este de obicei asociată cu hipertensiune arterială, pupile dilatate și hipertermie. Nu au existat dovezi de traumatism la examen, iar examenul funduscopic nu a sugerat creșterea presiunii intracraniene. Dacă insulina a fost la domiciliu și Munchausen by Proxy a fost suspectat, evaluarea simultană a nivelului seric de insulină și a peptidei C în timpul unui episod de hipoglicemie poate ajuta la stabilirea diagnosticului.

Perle clinice

- Vopseaua care conține plumb în casele mai vechi este sursa majoră de expunere la plumb în Statele Unite.
- Semnele comportamentale ale toxicității plumbului includ hiperiritabilitatea, modelele de somn alterate, scăderea activității de joc, pierderea etapelor de dezvoltare (în special a vorbirii) și starea alterată de conștiență. Simptomele

fizice includ vărsături, dureri abdominale intermitente, constipație, ataxie, comă și convulsii.

> Terapia de chelare la un copil asimptomatic cu niveluri crescute de plumb constă în acid etilendiaminotetraacetic calciu disodic intramuscular (CaEDTA) sau acid mezo-2,3-dimercaptosuccinic oral (succimer). Pacienții spitalizați cu boală simptomatică sunt adesea tratați cu 2,3-dimercaptopropanol (BAL) și CaEDTA.

REFERINȚE

Academia Americană de Pediatrie. Expunerea la plumb la copii: prevenire, detectare și management. *Pediatrie.* 2005;116:1036-1046.

Centre pentru Controlul și Prevenirea Bolilor. Recomandări pentru screeningul de plumb din sânge la copiii mici înscriși în Medicaid: vizarea unui grup cu risc ridicat. Comitetul consultativ pentru prevenirea otrăvirii cu plumb în copilărie (ACCLPP). *MMWR* 2000; 49 (Nr. RR-14): 1-13.

Chisolm JJ. Saturnism. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:767-772.

Landriagan PJ, Forman JA. Poluanți chimici. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: Saunders Elsevier; 2007:2906-2908.

Mahajan PV. Intoxicație cu metale grele. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: Saunders Elsevier; 2007:2909-2912.

Markowitz M. Otrăvirea cu plumb. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: Saunders Elsevier; 2007:2913-2917.

Sperling MA. Hipoglicemie. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: Saunders Elsevier; 2007:666.

Tenenbein M. Ingestii si expuneri toxice. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:354-379.

Cazul 29

Un bărbat hispanic în vârstă de 14 ani se prezintă cu o plângere de 3 zile de „urină maro”. El a fost pacientul tău încă de la naștere și nu a suferit nicio boală sau răni majore, este activ în bandă și în țară și neagă consumul de droguri sau activitatea sexuală. Acum două săptămâni a avut 2 zile de febră și o durere în gât, dar s-a ameliorat spontan și de atunci s-a făcut bine. Trecerea în revistă a sistemelor este remarcabilă doar pentru ochii săi ușor umflați, pe care îi atribuie studiului de noapte târziu pentru examenele finale. La examenul fizic este febril, tensiunea arteriala este de 135/90 mm Hg, este activ si netoxic la aspect si are ceva edem periorbital. Joja de urină are o greutate specifică de 1,035 și conține 2+ sânge și 2+ proteine. Întoarceți urina, resuspendați sedimentul și identificați modelele de globule roșii la microscop.

> Care este cea mai probabilă cauză a hematuriei acestui pacient?

> Ce teste de laborator ar sprijini acest diagnostic?

> Care este prognosticul acestei afecțiuni?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 2 9:

Glomerulonefrita acută poststreptococică

Rezumat: Un adolescent sănătos cu o faringită anterioară are edem periorbital și hipertensiune arterială ușoară și a dezvoltat urină de culoarea ceaiului care la microscopie dezvăluie globule roșii.

> **Cel mai probabil diagnostic:** Glomerulonefrită acută poststreptococică (APSGN).

> **Studii de laborator:** C_3 (scăzut în 90% din cazuri), C_4 (de obicei normal); Anticorpii enzimei antistreptolizin-O (ASO) și anticorpii antidezoxiribonuclează B (anti-DNază B) oferă dovezi ale infecției cu streptococ recent.

> **Prognostic:** Excelent; 95% până la 98% dintre copiii afectați se recuperează complet.

ANALIZĂ

Obiective

1. Recunoașteți prezentarea tipică a APSGN.
2. Cunoașteți diferitele posibilități de diagnostic pentru un pacient cu urină închisă la culoare.
3. Discutați îngrijirea adecvată de urmărire pentru pacientul cu APSGN.

Considerații

Acest pacient este altfel sănătos, a avut faringită și acum are hematurie, pro teinurie, edem și hipertensiune arterială. Deși APSGN este probabil, trebuie luate în considerare alte posibilități. Activitatea intensă poate provoca rabdomioliză și urină întunecată, dar pacienții cu aceste afecțiuni vor avea adesea dureri musculare, oboseală, greață și vărsături și febră. Nefropatia cu imunoglobulină A (Berger) se caracterizează prin hematurie recurentă nedureroasă, de obicei precedată de o infecție a tractului respirator superior . Purpura Henoch-Schonlein (HSP) este o - cauză relativ comună de nefrită în pediatrie, dar cele mai multe cazuri apar la copiii mai mici, cu un vârf de incidență între 4 și 5 ani. Nefrita lupică (lupus eritematos sistemic [LES]) se poate prezenta conform descrierii și este luată în considerare dacă hematuria nu se rezolvă sau dacă nivelul C_3 nu se normalizează în 6 până la 12 săptămâni.

ABORDAREA LA

Glomerulonefrita acută poststreptococică

DEFINIȚII

GLOMERULONEFRITA: Inflamație glomerulară care are ca rezultat triada de hematurie, proteinurie și hipertensiune arterială.
GLOMULURI ROSII: Glomerulii lezati au permeabilitate crescuta si scurg celule rosii si proteine in tubul contort proximal; materialul se aglomerează ulterior în tubul contort distal și în canalele colectoare. Când sunt trecute, aceste aglomerări celulare păstrează forma tubului în urină. Gipsurile de celule roșii sunt markeri pentru leziuni glomerulare.

ABORDAREA CLINICĂ

Glomerulonefrita acută poststreptococică (APSGN) este cea mai frecventă dintre nefritele postinfecțioase, cuprinzând 80% până la 90% din cazuri. Au fost implicate și alte bacterii, viruși, paraziți și ciuperci. Bărbații sunt mai frecvent afectați; este cel mai frecvent la copiii cu vârsta cuprinsă între 5 și 15 ani și este rar la copii mici și sugari. Infecția cu *streptococ* hemolitic de grup A (GABHS) poate fi fie sub formă de faringită („faringite streptococice"), fie sub formă de leziune superficială a pielii (impetigo). Nu toate infecțiile cu GABHS duc la APSGN; anumite tulpini de GABHS sunt „nefritogene" și au mai multe șanse să producă APSGN. Febra reumatică apare rareori concomitent cu APSGN. **Utilizarea antibioticelor în timpul infecției inițiale cu GABHS poate reduce riscul de febră reumatică ulterioară** , dar **nu s-a demonstrat că previne APSGN.** Riscul de nefrită după infecția cu o tulpină nefritogenă de GABHS rămâne între 10% și 15%.

În general, intervalul dintre faringita GABHS și APSGN este de 1 până la 2 săptămâni; intervalul dintre impetigo GABHS și APSGN este de 3 până la 6 săptămâni. Debutul simptomelor este brusc. Deși aproape toți pacienții au **hematurie microscopică,** doar 30% până la 50% dezvoltă hematurie macroscopică. În plus, 85% prezintă edem și 60% până la 80% dezvoltă hipertensiune arterială.

Cel **mai important test de laborator** la pacienții cu APSGN este măsurarea nivelurilor **serice de C3 și C4 . C3 este scăzută în 90% din cazurile APSGN, în timp ce C4 este de obicei normală.** Dacă ambele niveluri sunt scăzute, se ia în considerare un diagnostic alternativ. Analiza urinei dezvăluie de obicei greutate specifică ridicată, pH scăzut, hematurie, proteinurie și celule roșii. Este utilă documentarea unei infecții recente cu streptococ; **markerii serici includ prezența anticorpilor enzimei ASO și a anticorpilor anti ADNază B.** Anticorpii ASO se găsesc la 80% dintre copiii cu faringită recentă GABHS, dar la mai puțin de 50% dintre copiii cu infecție recentă a pielii GABHS. Titrurile ASO sunt pozitive la 16% până la 18% dintre copiii normali **.**

Testele anticorpilor anti-DNaza B sunt mai fiabile ; sunt prezente la aproape toți

pacienții după faringita GABHS și la majoritatea pacienților după infecția cutanată cu GABHS. De asemenea, pot fi testați anticorpi la alți antigeni streptococici (nicotamidă adenozină dinucleotidă glicohidrolază [NADaza], hialuronidază și streptococi nază). Biopsia renală nu mai este de rutină. Tratamentul este în general de susținere. Echilibrul fluidelor este crucial; pot fi necesare diuretice, restricție de lichide sau ambele. Aportul de sodiu și potasiu poate necesita restricții. **Hipertensiunea arterială** este de obicei controlată cu ușurință cu **blocante ale canalelor de calciu** . Repausul strict la pat și medicamentele cu corticosteroizi nu sunt de ajutor. Dializa este rareori necesară.

Rezoluția este de obicei rapidă și completă . Edemul se rezolvă în 5 până la 10 zile, iar pacienții sunt de obicei normotensivi în 3 săptămâni. Nivelurile C $_3$ se normalizează de obicei în 2 până la 3 luni; un nivel persistent scăzut de C3 $_{este}$ mai puțin frecvent și sugerează un diagnostic alternativ. Analiza urinei poate fi anormală în mod persistent timp de câțiva ani.

Întrebări de înțelegere

29.1 Un adolescent de 16 ani se plânge de urină intermitentă de culoarea cola, care durează câțiva ani, de obicei atunci când are o „răceală". În rest, este bine și nu are plângeri medicale. Când este prezentă urina de culoare închisă , nu are disurie. Niciunul dintre membrii familiei sale nu are plângeri similare sau boli renale. La examenul fizic este normotensiv si pare sanatos. Care dintre următoarele este cea mai probabilă cauză a hematuriei sale intermitente?

A. Glomerulonefrita acută poststreptococică
B. Nefrita purpură Henoch-Schonlein
C. nefropatie IgA
D. Pietre la rinichi recurente
E. Glomerulonefrită rapid progresivă

29.2 Părinții unei fetițe sănătoase de 12 ani o aduc la tine pentru un examen fizic necesar pentru tabăra de vară. Nu au plângeri, iar fata neagă orice problemă. Ultimele ei menstruații au fost normale cu 2 săptămâni înainte. Tabăra necesită un screening de urină. Spre surprinderea ta, ecranul de urină cu captură curată are o hematurie semnificativă. Se notează gipsurile de celule roșii. Le spui părinților descoperirile, iar ei răspund că „toată lumea din partea tatălui din familie are sânge în urină și toți se descurcă bine". Istoricul familial este negativ pentru surditate și pentru insuficiență renală. Microscopia țesutului renal de la această pacientă sau de la tatăl ei va dezvălui cel mai probabil care dintre următoarele?

A. Umflarea celulelor endoteliale și fibrină în spațiul subendotelial
B. Depunerea complexului imun în mezangiu
C. Număr mare de glomeruli semilună
D. Carcinom cu celule renale

E. Subțierea membranei bazale

29.3 O adolescentă de 17 ani are sensibilitate articulară timp de 2 luni; durerea i-a afectat jobul de vară ca salvamar. Dimineața, se trezește cu dureri bilaterale de genunchi și umflături și dureri de mâna dreaptă. Durerea se atenuează în timpul zilei, dar nu se rezolvă niciodată complet. Medicamentele antiinflamatoare nesteroidiene ajută ușor. De asemenea, vrea o „cremă de față" bună pentru că „slujba ei i-a agravat acneea". La examenul fizic observați eritem facial pe obraji și pliuri nazolabiale. Are mai multe ulcere bucale pe care le numește herpes bucale, revărsări bilaterale la genunchi, iar articulațiile interfalangiene distale drepte de pe mână sunt umflate și sensibile. Ficatul ei este palpabil la 3 cm sub marginea costală. Are hematurie microscopică și proteinurie. Care dintre următoarele este cea mai probabilă cauză a artritei acestei tinere?

A. Artrita reumatoidă juvenilă
B. boala Lyme
C. Osteoartrita
D. Artrita postinfecțioasă
E. Lupus eritematos sistemic

29.4 Nu sunteți surprins să vedeți unul dintre cei mai provocatori pacienți ai dvs., o adolescentă de 16 ani, care a fost văzută de mai multe ori pe săptămână în ultimele 2 luni, plângându-se de tuse, tiză ocazională a hemopului, stare de rău și febră intermitentă de grad scăzut. Până acum ați identificat o anemie microcitară, hipocromă pentru care ea a luat fier (fără răspuns) și infiltrate migratoare pe radiografia toracică care par neafectate de tratamentul cu antibiotice. Ea nu are riscuri de expunere la tuberculoză (TB), iar testul ei cutanat pentru tuberculoză a fost negativ . Astăzi se plânge și de edem facial și urină de culoarea ceaiului. Îți dai seama brusc că simptomele ei pot fi grupate în care dintre următoarele sindroame?

A. Sindromul Alport
B. Sindromul Denys-Drash
C. Sindromul Goodpasture
D. Sindrom hemolitic-uremic
E. Sindromul nefrotic

RĂSPUNSURI

29.1 **C.** Hematuria macroscopică nedureroasă recurentă, asociată frecvent cu o infecție a tractului respirator superior, este tipică nefropatiei IgA. Acești pacienți pot dezvolta boală renală cronică de-a lungul deceniilor. Dacă s-au găsit proteine urie, hipertensiune arterială sau insuficiență renală, ar fi necesară o biopsie. Celelalte opțiuni nu sunt în concordanță cu natura asimptomatică, intermitentă a problemei acestui pacient.

29.2 **E.** Acest istoric este în concordanță cu hematuria familială benignă, o afecțiune dominantă auto somală care provoacă fie hematurie persistentă, fie intermitentă, fără progresie spre insuficiență renală cronică. Biopsia relevă o membrană bazală subțire; în unele cazuri biopsia este normală. Depunerea de complex imun cu imunoglobulină (Ig)A în mezangiu este observată în nefropatia HSP și IgA; umflarea celulelor endoteliale cu depunere de fibrină este observată în sindromul hemolitic-uremic, iar glomerulii semilunare sunt observați în glomerulonefrita rapid progresivă.

29.3 **E.** Lupusul eritematos sistemic afectează mai multe femei decât bărbați, iar nefrita este o caracteristică frecventă de prezentare. Erupția cutanată, fotosensibilitatea, ulcerele bucale, hepatomegalia, artrita și nefrita se combină pentru a face acest diagnostic un diagnostic probabil. Un test de anticorpi antinucleari pozitiv și niveluri scăzute de C_3 și C_4 ar ajuta la confirmarea diagnosticului.

29.4 **C.** Sindromul Goodpasture este diagnosticul clinic atunci când pacienții prezintă nefrită și hemoragie pulmonară. Poate fi cauzată de o serie de afecțiuni, inclusiv SLE și HSP. Sindromul Alport este un defect genetic în sinteza colagenului care duce la formarea anormală a membranei bazale; pacienții vor dezvolta hematurie, proteinurie și insuficiență renală. Sindromul Denys-Drash este un grup de constatări compus din tumora Wilms, disgeneza gonadală și nefropatie.

Perle clinice

- Glomerulonefrita post streptococică este cea mai frecventă nefrită postinfecțioasă și are un prognostic bun.
- Confirmarea diagnosticului de APSGN necesită dovezi ale infecției invazive cu streptococ, cum ar fi un titru crescut de anti-ADNaza B.

REFERINȚE

Berărie ED. Glomerulonefrită și sindrom nefrotic. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:1854-1862.

Davis ID, Avner ED. Glomerulonefrita acută poststreptococică. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: Saunders Elsevier; 2007:2173-2175.

Davis ID, Avner ED. Condiții asociate în special cu hematurie. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: Saunders Elsevier; 2007:2168-2188.

Eddy AA. Tulburări glomerulare. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003a: 1677-1681.

Eddy AA. Nefrita purpură Henoch-Schonlein. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003b:1688-1689.

Kashtan CE. Sindromul Denys-Drash. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:1701-1702.

Schleiss, domnule. *Streptococ* de grupa A. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:998.

Silverman ED. Lupus eritematos sistemic pediatric. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:847-851.

Această pagină a fost lăsată goală în mod intenționat

Cazul 30

Părinții își aduc fiica de 5 ani la clinica dumneavoastră, deoarece ea a dezvoltat părul la sân și pubian în ultimele 3 luni. Examenul fizic dezvăluie o fată a cărei înălțime și greutate sunt peste percentilul 95 , stadiul II de dezvoltare a sânilor și părului pubian Tanner, pielea grasă și acneea facială.

> Care este diagnosticul cel mai probabil?

> Care este cel mai bun pas următor în evaluare?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 3 0 :

Pubertate precoce

Rezumat: O fetiță de 5 ani are dezvoltarea sânilor și a părului pubian, statură înaltă și acnee facială.

- **Cel mai probabil diagnostic:** Pubertate precoce centrală idiopatică.
- **Următorul pas în evaluare:** Întrebați despre istoricul nașterii, boli, spitalizări, medicamente, starea de sănătate a fraților și istoricul familial de pubertate timpurie și boli. Nivelurile serice ale hormonului foliculostimulant (FSH) și hormonului luteinizant (LH) și radiografiile vârstei osoase sunt utile.

ANALIZĂ

Obiective

1. Înțelegeți cauzele care stau la baza pubertății precoce.
2. Descrieți testele de laborator și radiologice care sunt utile în determinarea etiologiei pubertății precoce.
3. Stabiliți tratamentul și urmărirea necesară unui copil cu pubertate precoce.

Considerații

Această fetiță de 5 ani are semne precoce de pubertate (dezvoltarea sânilor și a părului pubian și statură înaltă). Ea poate avea o pubertate precoce adevărată (centrală) sau o pseudopubertate precoce (necentrală). O cauză a sistemului nervos central (SNC) a veritabilei pubertăți precoce trebuie exclusă deoarece ea este mai mică de 6 ani și trebuie exclusă la băieți la orice vârstă.

ABORDAREA LA

Pubertate precoce

DEFINIȚII

PUBERTATE ÎNTARZIATĂ: Nu există semne de pubertate la fete până la vârsta de 13 ani sau la băieți până la vârsta de 14 ani. Poate fi cauzată de insuficiență gonadală, anomalii cromozomiale (sindrom Turner, sindrom Klinefelter), hipopituitarism, boală cronică sau malnutriție.

PUBERTATE PRECOCĂ: Caracteristicile sexuale secundare apar înainte de vârsta de 8 ani la fete și 9 ani la băieți. Copiii din diferite grupuri etnice trec diferit la pubertate; Fetele afro-americane o fac adesea mai devreme decât fetele caucaziene.
PUBERTATEA PRECOCĂ (CENTRALĂ) ADEVĂRATĂ: dependentă de gonadotropină. Activarea hipotalamo-hipofizo-gonadală care duce la caractere

sexuale secundare .

PSEUDOPUBERTATE PRECOCĂ: independentă de gonadotropină. Fără activare hipotalamo-hipofizo-gonadală. Hormonii sunt de obicei fie exogeni (pastile anticoncepționale, creme cu estrogeni) fie din tumori suprarenale/ovariene.

ADRENARHA PREMATURĂ: Activarea precoce a androgenilor suprarenali (de - obicei la fetele cu vârsta cuprinsă între 6 și 8 ani), cu creșterea treptată a dezvoltării părului pubian/axilar și a mirosului corporal.

THELARCHE PREMATURĂ: Dezvoltarea precoce a sânilor (de obicei la fete cu vârsta cuprinsă între 1 și 4 ani), fără dezvoltare a părului pubian/axilar sau accelerare liniară a creșterii.

ABORDAREA CLINICĂ

Mai frecvent la fete , adevărata pubertate precoce provine din **secreția de GnRH hipotalamic** cu progresia normală, dar precoce, a evenimentelor puberale. Precocitatea sexuală este **idiopatică** la **peste 90% dintre fete** , în timp ce o **anomalie structurală a SNC este prezentă la 25% până la 75% dintre băieți** .

Fetele cu pseudopubertate precoce, independentă de gonadotropină, au o sursă independentă de estrogeni care le provoacă modificările pubertale. Trebuie luată în considerare o sursă exogenă de estrogen (pilule contraceptive, substituție hormonală) sau o **tumoare producătoare de estrogen a ovarului sau a glandei suprarenale . Leziunile sistemului nervos central** care provoacă pubertate precoce fără simptome neurologice sunt rareori maligne și rareori necesită intervenție neurochirurgicală.

O istorie detaliată oferă indicii importante cu privire la debutul pubertății. Pot fi identificate trei modele principale de progresie pubertală precoce, în special la fete. Majoritatea fetelor care au început să aibă vârsta mai mică de 6 ani au o precocitate sexuală care progresează rapid, caracterizată prin maturizare fizică și osoasă precoce, cu o pierdere a potențialului final de înălțime. Fetele mai mari de 6 ani au de obicei o variantă care progresează lent, cu avansare paralelă a maturizării osoase și a creșterii liniare și potențialul de înălțime păstrat. La un procent mic de fete, există regresie spontană sau pubertate centrală precoce nesusținută la o vârstă fragedă, cu o dezvoltare pubertală normală la o vârstă așteptată.

Un istoric neurologic poate identifica hidrocefalie trecută, traumatisme craniene, goencefalită menină sau prezența unor dureri de cap, probleme vizuale sau modificări de comportament. Tipul, secvența și vârsta la care au fost observate pentru prima dată modificările pubertale (dezvoltarea sânilor și a părului pubian/axilar, maturizarea organelor genitale externe , menarha) oferă informații valoroase cu privire la etiologia problemei. Întrebările importante includ următoarele:

- Copilul a depășit rapid încălțămintea și îmbrăcămintea (dovadă a accelerației liniare a creșterii)?
- A crescut apetitul copilului?
- A dezvoltat copilul miros corporal?
- Copilul a fost posibil expus la o sursă exogenă de steroizi sexuali (contraceptive

orale, substituție hormonală, steroizi anabolizanți)?
- La ce vârstă au trecut părinții și frații la pubertate?
- Există un istoric familial cunoscut sau suspectat de hiperplazie suprarenală congenitală?

Examenul fizic oferă alte informații importante (Figurile 30-1 și 30-2). Măsurătorile de înălțime în serie sunt esențiale pentru a determina viteza de creștere a copilului. Pielea trebuie examinată pentru pete cafe-au-lait (bromatoză neurofișantă, boala McCune-Albright), uleiuri și acnee. Este documentată prezența părului axilar și a mirosului corporal, cantitatea de țesut mamar și dacă sfarcurile și areolele se măresc și se subțiază. Trebuie remarcate cantitatea, locația și caracterul părului pubian. Abdomenul este palpat pentru mase. Băieții sunt examinați pentru mărirea penisului și a testiculelor (>2,5 cm în pubertatea precoce) și subțierea scrotului (scrotul prepuberal este gros și nevascular). Dacă testiculele sunt diferite ca mărime și consistență , se ia în considerare o masă unilaterală. Transiluminarea testiculară poate fi de ajutor. La fete, clitorisul, labiile și orificiul vaginal sunt examinate pentru a identifica secrețiile vaginale, maturizarea labiilor mici și estrogenizarea mucoasei vaginale (terte, gri-roz și rugoase, mai degrabă decât strălucitoare, netede și roșii). De asemenea, se efectuează un examen neurologic.

În pubertatea precoce, concentrațiile serice ale hormonilor sexuali sunt de obicei adecvate pentru stadiul observat al pubertății, dar inadecvate pentru vârsta cronologică a copilului. Concentrația seric de estradiol este crescută la fete, iar nivelul seric de testosteron este crescut la băieții cu pubertate precoce. Deoarece nivelurile de LH și FSH fluctuează, probele individuale sunt adesea inadecvate. Un test imunometric pentru LH este mai sensibil decât testul radioimuno atunci când se utilizează probe aleatorii de sânge; cu acest test, LH seric este nedetectabil la copiii prepubertali , dar este detectabil la 50% până la 70% dintre fete (și un procent și mai mare de băieți) cu pubertate precoce centrală. Un test de stimulare a hormonului de eliberare a gonadotropinei (GnRH), care măsoară timpul de răspuns și valorile de vârf ale LH și FSH după administrarea intravenoasă de GnRH, este un instrument de diagnostic util.

Radiografiile de vârstă osoasă sunt avansate dincolo de vârsta cronologică în pubertatea precoce . Cauzele organice ale SNC ale precocității sexuale centrale sunt excluse de tomografia computerizată (CT) sau imagistica prin rezonanță magnetică (RMN), în special la fetele mai mici de 6 ani și la toți băieții. Ecografia pelviană este indicată dacă pe baza examinării sunt suspectate cauze independente de gonadotropină de pubertate precoce (tumori/chisturi ovariene, tumori suprarenale).

Scopul tratării pubertății precoce este de a preveni închiderea prematură a epifizelor, permițând copilului să atingă potențialul maxim de creștere a adultului. Agoniștii hormoni de eliberare a gonadotropinei sunt utilizați pentru tratamentul pubertății precoce centrale. Acești analogi desensibilizează celulele gonadotrope ale hipofizei la efectul stimulator al GnRH produs de hipotalamus. Aproape toți băieții și

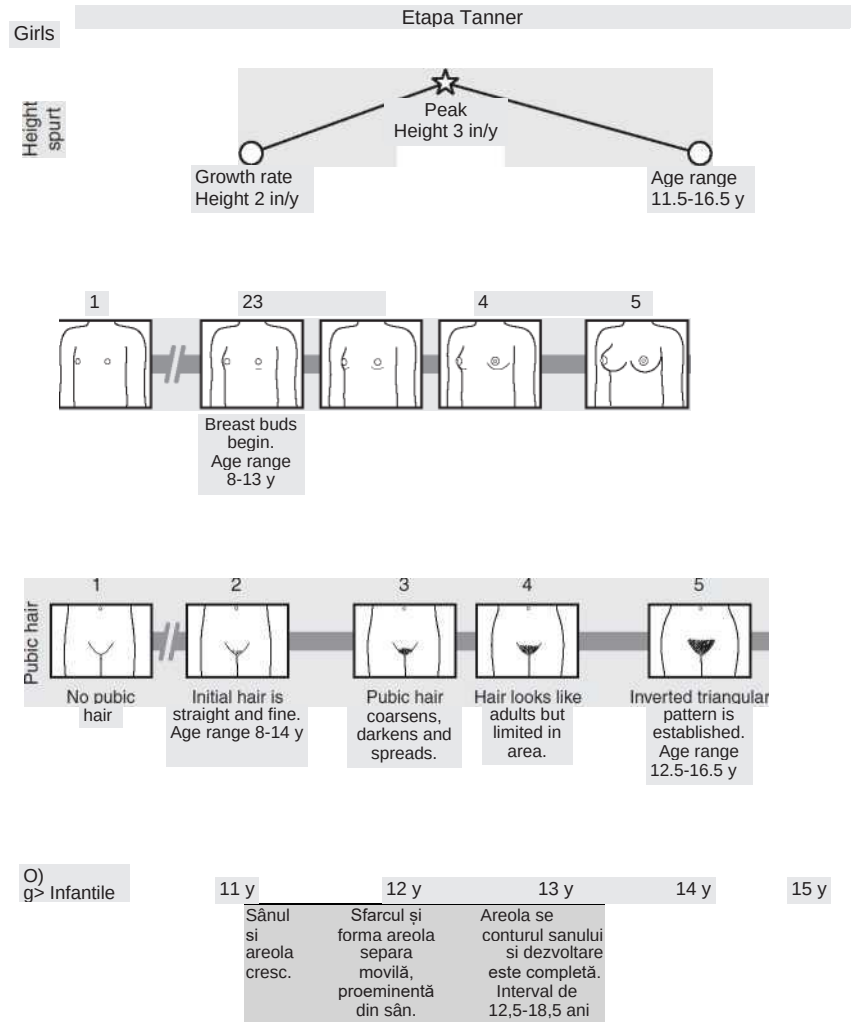

Figure 30-1. Female Tanner staging.

majoritatea fetelor cu pubertate precoce progresivă rapid sunt candidate pentru tratament . Fetele cu pubertate lent progresivă nu par să beneficieze de terapia cu

agonişti GnRH în prognosticul înălţimii adulţilor. Un endocrinolog pediatru ar trebui să evalueze copiii luați în considerare pentru tratamentul cu agonist GnRH.

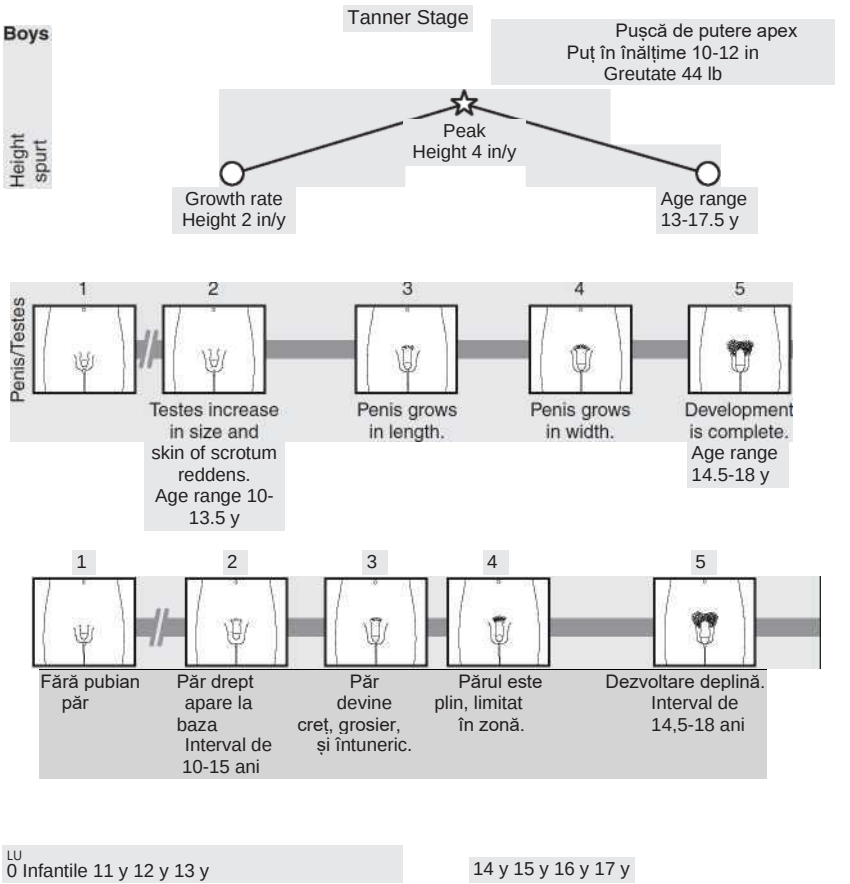

Figura 30-2. Înscenare Male Tanner.

Întrebări de înțelegere

30.1 O fetiță de 5 ani are o dezvoltare bilaterală a sânilor care a fost observată pentru prima dată în urmă cu 6 luni. Ea nu ia medicamente și nicio sursă de estrogen exogen nu este prezentă în casă. Istoricul familiei este neremarcabil. Examenul fizic dezvăluie o fată care se află la percentila 50 pentru înălțime și greutate, cu tensiune arterială normală, piele normală fără ulei, sâni Tanner stadiul II, abdomen moale fără mase palpabile, fără miros corporal, fără păr pubian/axilar și estrogenizare ușoară a vaginului. Care dintre următoarele este explicația cea mai probabilă pentru dezvoltarea sânilor copilului?

A. Tumora suprarenală
B. Pubertate centrală precoce
C. Hiperplazia suprarenală congenitală
D. Adrenarha prematură
E. Thelarche prematură

30.2 Un băiețel de 4 ani a început să crească părul pubian și a manifestat recent un comportament agresiv de „bullying" la grădiniță. Istoria dezvăluie că băiatul este un copil la termen, fără complicații postnatale. Copilul nu ia medicamente. Istoricul familiei este neremarcabil. Are o soră mai mică care este bine. Examenul fizic evidențiază înălțimea și greutatea peste percentila 95, dezvoltare musculară marcată, stadiul II de dezvoltare a părului pubian Tanner, păr axilar redus, dimensiunea testiculelor prepuberale, voce masculină și piele grasă. Examenul abdominal este normal. Varsta osoasa a copilului este de 6 ani. Care dintre următoarele este următorul pas cel mai potrivit în management?

A. RMN cerebral
B. Test de provocare cu dexametazonă
C. Asigurați-vă familia că nu sunt necesare studii
D. seric 17a -hidroxiprogesteron
E. Ecografia testiculară

30.3 O mamă își aduce la cabinetul tău fiica ei de 13 ani, care „rămâne în urmă" în creștere și care nu a prezentat încă modificări pubertale. Examenul fizic evidențiază o înălțime mai mică decât percentila a cincea, fără semne de caracteristici sexuale secundare, o mandibula mică, linia părului posterior joasă, urechi proeminente și torace lat. Care dintre următoarele este următorul pas cel mai potrivit în management?

A. Ecografia abdominală
B. Radiografie de vârstă osoasă
C. Analiza cromozomilor
D. Asigurați-vă familia și recomandați măsurarea înălțimii în 6 luni
E. Tratați cu injecții cu hormon de creștere

30.4 Un tată își aduce fiul în vârstă de 14 ani la clinica ta, deoarece profesorul său este îngrijorat de performanța sa școlară slabă și de comportamentul neadaptat. Are note slabe la toate materiile, este extrem de timid și întotdeauna a avut dificultăți în a se adapta social. La examinare, el se află la a 95-a percentila pentru înălțime și a 5-a percentila pentru greutate. Este foarte greu să-l implici în conversație. Testiculele sunt prepuberale, are hipospadias ușor și nu are caracteristici sexuale secundare. Care dintre următoarele este cea mai probabilă cauză a întârzierii sale pubertare?

A. Hipopituitarismul
B. Sindromul Klinefelter
C. sindromul Marfan
D. sindromul Noonan
E. Tumora testiculară

RĂSPUNSURI

30.1 **E.** Toate descoperirile acestui copil sunt legate de estrogen. Nu are virilizare . Cauzele telarhiei premature postulate includ chisturile ovariene și secreția tranzitorie de gonadotropină. Nu este necesar niciun tratament.

30.2 **D.** Băieții cu hiperplazie suprarenală congenitală au virilizare în ciuda testiculelor prepuberale. Aceasta rezultă dintr-o tulburare a sintezei steroizilor, care duce la o deficiență de cortizol și o supraproducție de -metaboliți intermediari androgenici, cum ar fi 17a - hidroxiprogesteron.

30.3 **C.** Acest copil are sindromul Turner (45, XO). Alte caracteristici includ gâtul palmat, palatul arcuit înalt, creșterea nevilor, anomalii renale, unghiul crescut de purtare a brațelor și edemul mâinilor și picioarelor. Tratamentul include hormon de creștere uman recombinant și terapia de înlocuire cu estrogen.

30.4 **B.** Sindromul Klinefelter (47, XXY) intră de obicei în atenție din cauza ginecomastiei și a testiculelor mici. Acești bărbați sunt de obicei clinic normali la naștere. Tratamentul implică terapia de substituție cu un testosteron cu acțiune prelungită care începe la vârsta de 11 până la 12 ani.

Perle clinice

> Adevărata pubertate precoce este apariția caracteristicilor sexuale secundare înainte de vârsta de 8 ani la fete și 9 ani la băieți. Ea provine din secreția de hormon hipotalamic de eliberare a gonadotropinei și este mai frecventă la fete.
> Pubertatea precoce este idiopatică la peste 90% dintre fete, iar o anomalie structurală a sistemului nervos central este observată la 25% până la 75% dintre băieți.
> În comparație cu normele, nivelul seric de estradiol este crescut la fete, iar

nivelul de testosteron este crescut la băieții cu pubertate precoce. Radiografiile de vârstă osoasă sunt avansate dincolo de vârsta cronologică.

> Scopul tratării pubertății precoce este de a preveni închiderea prematură a epifizelor, permițând copilului să atingă potențialul maxim de creștere a adultului.

REFERINȚE

Garibaldi L. Tulburări ale dezvoltării pubertale. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:2309-2316.

Plotnick LP, Long DN. Pubertate și tulburări gonadale. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:2079-2084.

Styne DM, Cuttler L. Dezvoltare pubertală normală. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:2093-2105.

PC alb. Hiperplazia suprarenală congenitală și tulburări asociate. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:2360-2368.

Această pagină a fost lăsată goală în mod intenționat

Cazul 31

Un copil de 3740 g este născut pe cale vaginală după o gestație necomplicată de 38 de săptămâni. Furnizorii de asistență medicală au dificultăți imediate în a determina dacă copilul este băiat sau fată. Se pare că există mici saci scrotali care seamănă cu labiile mărite și fără testicule palpabile, fie cu microfalus și hipospadias, fie cu clitoris mărit. Nu este evidentă nicio deschidere vaginală . Restul examenului este normal.

> Care este diagnosticul cel mai probabil?

> Care este următorul pas în evaluare?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 3 1 :

Genitale ambigue

Rezumat: Un nou-născut la termen are organe genitale ambigue.

- **Cel mai probabil diagnostic:** Hiperplazia suprarenală congenitală (CAH).
- **Următorul pas în evaluare:** Cariotip, niveluri serice de electroliți și nivel seric de 17a -hidroxiprogesteron .

ANALIZĂ

Obiective

1. Înțelegeți cauzele de bază ale organelor genitale ambigue.
2. Descrieți factorii care influențează atribuirea sexului la sugarii cu organe genitale ambigue.
3. Descrieți tratamentul și urmărirea sugarilor după atribuirea sexului.

Considerații

Acest nou-născut cu ambiguitate sexuală reprezintă o urgență psihosocială. După o repartizare adecvată a genului pentru creștere și un management medical adecvat, persoanele născute cu organe genitale ambigue ar trebui să poată duce o viață bine adaptată și o viață sexuală satisfăcătoare. Este esențial să faceți un diagnostic corect cât mai devreme posibil. **Atribuirea genului** la nou-născutul născut cu ambiguitate sexuală ar trebui influențată de posibilitatea realizării **unor structuri genitale neechivoce și utile din punct de vedere sexual.** Discuțiile clare și cuprinzătoare cu părinții, concentrându-se pe înțelegerea, anxietățile și convingerile religioase, sociale și culturale ale acestora, sunt esențiale pentru o atribuire adecvată de gen. Odată atribuit sexul, acesta ar trebui consolidat prin măsuri chirurgicale, hormonale și psihologice adecvate.

ABORDAREA LA

Copil cu organe genitale ambigue

DEFINIȚII

HIPERPLAZIA SUPRRENALĂ CONGENITĂ (CAH): Tulburare autozomal recesivă a producției de steroizi suprarenalieni cu un deficit enzimatic (de obicei 21-hidroxilază) care provoacă producție inadecvată de cortizol, producție excesivă de metaboliți intermediari androgeni și virilizare.

HERMAFRODITATE: Discrepanță între morfologia gonadelor și organele genitale externe.

STARE INTERSEX: Sugar cu organe genitale ambigue.
MICROFALL: Dimensiunea penisului sub percentila a cincea pentru vârstă; nounăscut cu o lungime a penisului întins mai mică de 2 cm.
VIRILIZARE: Masculinizare în care fetele sugari prezintă clitoromegalie, fuziune labială și pigmentare labială; sugarii băieți par de obicei normali.

ABORDAREA CLINICĂ

Evaluarea sugarului cu organe genitale ambigue trebuie să aibă loc rapid pentru a atenua anxietatea familiei. Un endocrinolog, un genetician clinician, un urolog și un psihiatru sunt membri esențiali ai echipei de evaluare intersex. Scopurile **evaluării** sunt de a determina **etiologia** problemei intersexuale, **de a atribui sexul** și **de a interveni cu tratament chirurgical sau de altă natură** cât mai curând posibil.

Anomaliile intersexuale includ **pseudohermafroditismul feminin, pseudohermafroditismul masculin , hermafroditismul adevărat** și **disgeneza gonadală mixtă.**

Pseudohermafroditism feminin: cariotip 46,XX; cel mai mare grup neonatal cu organe genitale ambigue; etiologia predominantă este CAH; etiologiile mai rare includ expunerea la androgeni/progestative materne și absența vaginală congenitală cu absență sau anomalie uterină; gradul de masculinizare depinde de stadiul de dezvoltare în momentul stimulării androgenice și de potența și durata expunerii.

Pseudohermafroditism masculin: 46, cariotip XY; etiologiile includ disinteza testos terone, deficit de 5a - reductază/dihidrotestosteron și scăderea legării androgenilor de țesuturile țintă (sindromul de insensibilitate la androgeni cea mai comună formă de pseudohermafroditism masculin); femele fenotipic normale, cu țesut testicular funcțional, virilizare incompletă variabilă a organelor genitale și vaginuri scurte, asemănătoare pungilor; diagnosticat de obicei la pubertate când s-a observat amenor rhea primar; mentine ca femei si ofera vaginoplastie.

Hermafroditism adevărat: aproximativ 70% 46,XX și restul 46,XY sau mozaic; cuprinde mai puțin de 10% din toate cazurile intersexuale; ovotestele bilaterale sau ovar și testicul pe părți opuse; țesutul testicular determină gradul de virilizare; repartizarea sexului pe baza aspectului genitalului (aproximativ 75% atribuit sex masculin); structuri de reproducere contradictorii eliminate la pacienții mai în vârstă cu sex atribuit.

Disgeneza gonadală mixtă: Majoritatea 46,XY/45,XO cariotip; testicul cu celule Sertoli și Leydig, dar fără elemente germinative, pe o parte și gonada cu dungi pe cealaltă; hipospadias, fuziunea labioscrotală parțială și testiculele necoborâte cele mai frecvente (aspect masculin virilizat incomplet); de obicei, li se atribuie sexul feminin și se supune gonadectomiei (25% dintre gonadele striate dezvoltă malignitate); atribuiți ca masculin dacă testiculele au coborât.

Evaluare

După obținerea unui istoric atent, un pedigree al familiei trebuie construit pentru a identifica consanguinitatea și pentru a documenta cazurile de ambiguitate genitală,

infertilitate, modificări neașteptate la pubertare sau hernii inghinale. Descoperirile fizice ar putea susține o condiție intersexuală transmisă genetic. Istoricul unui deces neonatal inexplicabil poate sugera un istoric familial de CAH. Expunerea mamei la androgeni endogeni sau exogeni trebuie investigată.

O examinare fizică amănunțită este crucială în stabilirea diagnosticului și în stabilirea celei mai rezonabile atribuiri de gen. O constatare fizică critică este prezența sau absența unui testicul într-un compartiment labioscrotal. Alte constatări fizice includ hiperpigmentarea pliurilor labioscrotale (obișnuită la sugarii cu CAH); dimensiunea falice și locația deschiderii uretrei; palpația uterului la examinarea bimanuală; dovezi ale eșecului de a se dezvolta (eșecul recăpătării greutății la naștere, scădere progresivă în greutate, vărsături); si deshidratare . **Mărimea falică este cel mai important factor în determinarea atribuirii sexului copilului.**

Analiza cariotipului folosind limfocite activate este un prim pas important în evaluarea de laborator a sugarilor cu organe genitale ambigue. Rezultatele cu un grad ridicat de acuratețe pot fi disponibile în mai puțin de 72 de ore. Pentru a determina mozaicismul, pot fi necesare studii repetate pe mai multe țesuturi. Dacă se suspectează CAH, studiile biochimice pot include un nivel **seric de 17 a - hidroxiprogesteron.** Numai nivelurile plasmatice de testosteron nu sunt de obicei utile. Steroizii urinari și androgenii din plasmă, măsurați înainte și după administrarea de corticotropină (hormon adrenocorticotrop [ACTH]) și gonadotropină corionică umană (hCG), ajută la determinarea dacă există un bloc în sinteza testosteronului sau deficit de 5a - reductază.

O ecografie sau imagistica prin rezonanță magnetică pelviană (RMN), - radiografie sinusului urogenital după injectarea de contrast și endoscopia cu fibre optice pot ajuta, de asemenea, la evaluare. De obicei, laparoscopia nu este necesară la nou-născut, deoarece se pune accent primar pe organele genitale externe și pe posibilitățile de funcție sexuală adecvată în atribuirea sexului.

Tratament

Principala considerație de tratament pentru sugarii cu organe genitale ambigue este posibilitatea realizării organelor genitale externe normale din punct de vedere cosmetic și funcțional prin mijloace chirurgicale și hormonale. **Deoarece prezența organelor genitale externe ambigue poate întări îndoielile cu privire la identitatea sexuală a sugarului, intervenția chirurgicală reconstructivă se efectuează cât mai curând posibil din punct de vedere medical și chirurgical, de obicei înainte de vârsta de 6 luni.** Genitoplastia feminizantă este cea mai frecventă procedură chirurgicală efectuată la femelele pseudohermafrodite, la hermafroditele adevărate și la masculii pseudohermafrodiți crescuți ca femele. Scopul acestei intervenții chirurgicale este de a reduce dimensiunea clitorisului, menținând în același timp vascularizarea și inervația, feminizarea pliurilor labioscrotale și în cele din urmă creând un vagin. Datorită incidenței mari a tumorilor gonadale la indivizii cu anumite forme de disgeneză gonadală, gonadectomia efectuată concomitent cu repararea inițială a organelor genitale externe este obligatorie. **Un bărbat cu hipospadias necesită adesea mai multe**

proceduri pentru a crea o uretră falică. Circumcizia este evitată la acești indivizi, deoarece țesutul prepuțului este folosit în mod obișnuit pentru reconstrucție.

Dacă producția de steroizi este etiologia de bază a problemei intersexuale, se oferă tratament pentru a preveni virilizarea ulterioară. **Administrarea de hidrocortizon la persoanele cu CAH ajută la inhibarea producției excesive de androgeni și la virilizarea ulterioară.** Terapia de substituție hormonală la pacienții cu hipogonada este prescrisă astfel încât caracteristicile sexuale secundare să se dezvolte în momentul așteptat al pubertății. Substituția orală cu hormoni estrogeni este inițiată la femei, iar bărbaților li se administrează injecții de depozit cu testosteron. Cu excepția unor pseudohermafrodite de sex feminin și a hermafroditilor adevărați crescuți ca femele, tulburările care provoacă organe genitale ambigue duc de obicei la infertilitate.

Întrebări de înțelegere

31.1 Un copil la termen de 3650 g are organe genitale ambigue, inclusiv un clitoris/microfal mărit și un testicul palpabil în pliurile labioscrotale. Sonograma dezvăluie un uter și ovare. Care dintre următoarele este cea mai probabilă explicație pentru organele genitale ambigue ale copilului?

A. Deficitul de aromatază
B. Hiperplazia suprarenală congenitală
C. Pseudohermafroditism feminin
D. Pseudohermafroditism masculin
E. Adevărat hermafroditism

31.2 O mamă își aduce fiul de o săptămână care a vărsat de patru ori în ultimele 24 de ore. Nu are febră sau diaree. Copilul alăptează prost și este „floppy" după mamă. A avut un singur scutec ud în ultimele 12 ore. Examenul fizic dezvăluie un copil letargic care a pierdut 250 g de la naștere, cu puls de 110 bpm, mucoasă bucală uscată și fără turgență a pielii. Care dintre următoarele teste ar fi rezonabil de luat în considerare după stabilizare și măsurarea electroliților?

A. Nivelul seric de cortizol
B. Nivelul cortizolului din urină
C. Nivelul seric de 21-hidroxilază
D. seric 17a -hidroxiprogesteron
E. Nivelul seric de testosteron

31.3 O mamă își aduce fiica de 15 ani pentru că nu și-a început niciodată menstruația. În rest, ea este sănătoasă și nu ia medicamente. Istoricul ei medical din trecut este neremarcabil, cu excepția reparării herniei inghinale în copilărie. Istoricul familiei este neremarcabil. Ea se află la a 75-a percentila pentru înălțime și greutate, are o dezvoltare a sânilor în stadiul

IV Tanner și nu are dezvoltare a părului pubian sau axilar. Examenul ei anogenital dezvăluie o deschidere vaginală scurtă, asemănătoare unui buzunar. Care dintre următoarele este cea mai probabilă explicație pentru amenoreea ei?

A. Tumora suprarenală
B. Hiperplazia suprarenală congenitală
C. Tumora pituitară
D. Feminizarea testiculară
E. sindromul Turner

31.4 Examinați un nou-născut la termen de 3780 g în creșă și observați că are hipotonie marcată, un penis foarte mic și torhidie unilaterală. Care dintre următoarele este cea mai probabilă explicație pentru aceste constatări?

A. Hiperplazia suprarenală congenitală
B. Pseudohermafroditism masculin
C. Tratamentul matern cu steroizi
D. Disgeneza gonadală mixtă
E. Sindromul Prader-Willi

RĂSPUNSURI

31.1 **E.** Gonada din pliul labioscrotal sugerează un testicul, dar un uter și un ovar la ecografie sugerează foarte mult un adevărat hermafrodit. Atribuirea sexului în acest caz ar trebui să se bazeze pe posibilitatea de corectare chirurgicală a organelor genitale externe. Este adecvată atribuirea sexului feminin și încercarea de a conserva țesutul ovarian.

31.2 **D.** Sugarii de sex masculin cu CAH cu pierdere de sare dezvoltă simptome clinice similare cu stenoza pilorică, obstrucția intestinală, bolile de inimă, intoleranța la laptele de vacă și alte cauze ale insuficienței dezvoltării. Organele lor genitale par normale. Un nivel seric de 17a - hidroxiprogesteron este de obicei crescut. Fără tratament adecvat (hidrocortizon, mineralocorticoid și suplimentare cu sodiu), colapsul cardiovascular și moartea pot apărea în câteva săptămâni. Multe state au programe de screening neonatal pentru CAH, totuși sugarii cu CAH cu pierdere de sare (deficit de 21-hidroxilază) se pot îmbolnăvi foarte tare și pot muri înainte ca rezultatele screeningului să fie cunoscute.

31.3 **D.** Feminizarea testiculară rezultă din scăderea legării androgenilor de țesuturile țintă sau din insensibilitatea la androgeni. Pacienții au 46,XY kary otipuri, dar apar ca femei fenotipic normale, cu un vagin scurt sau atretic. Insensibilitatea la androgeni este cea mai comună formă de pseudohermafroditism masculin. Menținerea atribuirii sexului feminin este adecvată, iar vaginoplastia este frecvent necesară după pubertate.

31.4 **E.** Deși hipotonia severă, incapacitatea de a prospera și hipogonadismul caracterizează sindromul Prader-Willi la începutul vieții, hiperfagia,

obezitatea, retardul mintal și apariția unui comportament bizar se manifestă la vârsta de 6 ani. Pot apărea obezitate morbidă, funcție sexuală limitată și anomalii comportamentale severe. Disgeneza gonadală mixtă este o alegere rezonabilă având în vedere criptorhidia unilaterală și hipogonadismul , dar hipotonia severă de obicei nu este o constatare în această tulburare.

Perle clinice

- Scopul evaluării unui nou-născut cu ambiguitate sexuală este de a determina etiologia problemei intersexuale, de a atribui sexul și de a interveni cu un tratament chirurgical sau de altă natură cât mai curând posibil.
- Tratamentul ambiguității sexuale este îndreptat spre obținerea organelor genitale externe normale din punct de vedere cosmetic și funcțional prin mijloace chirurgicale și hormonale.
- Chirurgia reconstructivă pentru un pacient cu organe genitale ambigue este efectuată cât mai curând posibil din punct de vedere medical și chirurgical, de obicei înainte de vârsta de 6 luni.

REFERINȚE

Diamond DA. În: Wein AJ, Kavassi LR, Novick AC, et al. *Urologie Campbell*. a 9-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:3799-3829.

Grumbach MM. Anomalii ale determinării și diferențierii sexului. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:2079-2101.

Laufer MR, Goldstein DP. Ginecologie pediatrică și adolescentă—Partea I. În: Ryan KJ, Berkowitz RS, Barbieri RL, Dunaif A, eds. *Ginecologia lui Kistner și sănătatea femeilor.* a 7-a ed. St. Louis: Mosby; 1999:233-259.

Rapaport R. Tulburări ale dezvoltării sexuale (intersex). În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:2394-2403.

Rapaport R. Hipofuncția testiculelor. În: Behrman RE, Kliegman RM, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:2379-2384.

PC alb. Tulburări ale glandelor suprarenale. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:2349-2355.

Această pagină a fost lăsată goală în mod intenționat

------- 1 Cazul 32

Un adolescent de 15 ani se prezintă la clinica dumneavoastră cu 3 zile de arsuri la urinare. El neagă frecvența urinară, modificarea aspectului urinei, scurgerile penisului sau leziunile genitale. El nu raportează niciun istoric medical din trecut semnificativ. Este activ sexual și folosește rar prezervative. Examenul său este normal, în afară de eritem ușor al orificiului uretral cu scurgere mucoidă redusă. Analiza urinei este pozitivă numai pentru urme de leucocite și leucocitare esterază.

> Care este diagnosticul cel mai probabil?

> Care este următorul pas în evaluare?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 3 2 :

Uretrita

Rezumat: Un adolescent cu disurie, secreție peniană și analize de urină în - concordanță cu uretrita și posibilă boală cu transmitere sexuală (STD).

- **Cel mai probabil diagnostic:** uretrita.
- **Următorul pas în evaluare:** Obțineți un istoric amănunțit și o revizuire a sistemelor, concentrându-se pe istoricul sexual și simptomele compatibile cu o posibilă infecție extragenitală. Efectuați o examinare concentrată pentru anomalii orofaringiene, abdominale, genito-urinale (GU), articulare sau ale pielii. Trimiteți urină pentru cultură de rutină și teste de amplificare a acidului nucleic pentru gonoree (GC) și chlamydia.

ANALIZĂ

Obiective

1. Descrieți diferitele etiologii ale uretritei.
2. Descrieți evaluarea și tratamentul uretritei.
3. Înțelegeți alte tulburări care se prezintă similar uretritei.

Considerații

Acest adolescent cu simptome urinare reprezintă o prezentare tipică pentru BTS. Prezentarea simptomelor și a rezultatelor examinării poate permite restrângerea listei de agenți patogeni posibili, dar BTS coexistă frecvent și semnele fizice se suprapun adesea. Un diagnostic precis fără teste este dificil. Investigațiile de bază includ verificarea urinei sau a secrețiilor uretrale pentru infecții specifice (GC, chlamydia). Studiile suplimentare ar trebui luate în considerare selectiv.

ABORDAREA LA

Adolescent cu uretrita

DEFINIȚII

URETRITA GONOCOCICA: Infectie uretral datorita *Neisseria gonorrhoeae;* perioada de incubație 2 până la 5 zile; disurie și secreții uretrale mucopurulente - posibile; posibilă infecție extragenitală, inclusiv orofaringe și piele; diagnosticul prin amplificarea cu acid nucleic a urinei sau cultivarea tradițională a secrețiilor GU pe agar Thayer-Martin.
URETRITĂ NONONGONOCOCĂ: Infecție uretrale, de obicei datorată *Chlamydia trachomatis;* perioada de incubație 5 până la 10 zile; posibilă disurie și secreție mucoidă a uretrei; diagnosticul prin amplificarea cu acid nucleic a urinei sau cultura tradițională de țesut a secrețiilor GU.
AMPLIFICARE ACID NUCLEIC (ADN, PCR): Tehnica de detectare a acidului nucleic bacterian; sensibilitate și specificitate ridicate; se poate efectua pe urina sau secretiile uretrale.
NITRIT DE URINĂ: produs final al creșterii *Enterobacter ;* de obicei indică infecția tractului urinar (ITU); un număr de colonii mai mare de 10^5 necesar de obicei pentru testul pozitiv pe nitriți.
ESTERAZA LEUCOCITARĂ URINĂ: Produs al răspunsului inflamator asociat cu piurie la analiza urinei; de obicei pozitiv în uretrite.
CONDILOM: cauzat de virusul papiloma uman (HPV); leziuni mici papulare până la mari pedunculate observate de obicei pe organele genitale, în zonele perianale sau pe pielea înconjurătoare; asimptomatică sau asociată cu o reacție inflamatorie locală marcată de sensibilitate sau arsură.
BALANITĂ: Inflamație a glandului penisului; etiologiile includ infecțioase și traumatice.

ABORDAREA CLINICĂ

Evaluarea adolescentului **cu disurie** ar trebui să înceapă cu un **istoric sexual** și GU atât al pacientului, cât și al partenerului(lor) sexual, dacă este cunoscut. Partenerii multipli, activitatea sexuală timpurie, utilizarea inconsecventă a prezervativului și consumul de droguri și alcool sunt factori de risc cunoscuți pentru BTS. **Ratele de dobândire a gonoreei și a chlamidiei** cresc în mod istoric pe măsură ce adolescenții îmbătrânesc, iar ratele de recurență pot ajunge **până la 40%.**

Momentul și constelația semnelor și simptomelor GU pot fi utile pentru a restrânge diagnosticul diferențial și pentru a determina studii de laborator și tratament adecvat. Întrebările ar trebui să includă dacă au fost observate **disurie, frecvență, scurgeri sau modificări ale aspectului urinei .** Ar trebui să se întrebe despre **leziunile de pe organele genitale** , din jurul anusului sau de pe pielea abdomenului inferior, inghinal sau interiorul coapselor. Erupțiile cutanate în altă parte a corpului ar trebui, de asemenea, investigate; au putut fi identificate erupția

tranzitorie **pustuloasă asociată cu infecția gonococică diseminată** sau erupția maculară pe palmele pacienților cu sifilis secundar. Important este că mai mult de 60% dintre pacienții cu tritrită ureală sunt asimptomatici și doar aproximativ o treime vor avea disurie sau scurgeri. Depistarea anuală a urinei GC și chlamydia la adolescenții activi sexual este recomandată de unii.

Disuria la un bărbat, altfel sănătos, activ din punct de vedere sexual, ar trebui să ridice suspiciunea pentru o BTS subiacentă. **Uretrita chlamydiană** se află în fruntea diagnosticului diferențial; alte posibilități includ uretrita gonococică și infecțiile *cu Ureaplasma urealyticum* sau *Mycoplasma genitalium* . Disuria cauzată de un proces inflamator care implică epiderma penisului, mai degrabă decât mucoasa, ar trebui inclusă în diagnosticul diferențial (balanită candidoză, condilom inflamat). La ambele sexe, infecțiile tipice GU se pot prezenta atipic; gonoreea poate să nu prezinte o scurgere purulentă a uretrei, iar infecția cu herpes ar putea fi asociată cu secreții mucoide uretrale.

Evaluarea inițială a unui pacient cu plângeri de GU ar include **analiza de urină** pentru leucocite, esterază leucocitară și/sau nitriți, urocultură de rutină și **testarea PCR de urină pentru GC și chlamydia.** Testarea PCR în urină a înlocuit în mare măsură tampoanele uretrale pentru cultură, deoarece sensibilitatea testării PCR în urină este aproape echivalentă și este o alternativă mai puțin invazivă. Testarea PCR uneori nu este acceptată în instanțe, așa că dacă pacientul este o posibilă **victimă a abuzului,** sunt adesea necesare tampoane uretrale. Un tampon vaginal pentru cultură este inclus dacă este deja planificată o examinare pelviană pentru a evalua pacienta. Infecția tractului urinar este de obicei diferențiată de uretrita, prima fiind asociată de obicei cu nitriți pozitivi, urocultură pozitivă cu un organism așteptat și screening negativ pentru BTS.

Terapiile standard pentru anumite infecții sunt disponibile pe scară largă și ar trebui consultate pe măsură ce modelele de sensibilitate se schimbă. Regimurile de tratament actuale pentru **GC** includ o **singură doză intramusculară de ceftriaxonă (Rocephin)** sau cefiximă orală (Suprax). Opțiunile de terapie **împotriva chlamidiei** includ o doză de **azitromicină (Zithromax)** sau un curs de 1 săptămână de doxiciclină (Vibramycin) sau eritromicină (EES). Pacienții cu infecție GC sunt tratați pentru o posibilă infecție cu monedă cu chlamydia. La ambele sexe, tratamentul poate fi adecvat, înainte de revenirea rezultatelor, pentru simptomele clasice, o examinare anormală a GU, actul sexual cu un partener infectat sau pentru probleme de complianță și urmărire.

Screening-ul adecvat și tratamentul în timp util al uretritei asociate cu BTS sunt importante, deoarece o stare de purtător asimptomatică este o posibilitate. Cicatricele tubo-ovariene și infertilitatea la pacienta sunt posibile, chiar și atunci când aceasta este asimptomatică. **Infecția anterioară cu chlamydia are un risc crescut de două ori pentru o sarcină ectopică.**

Întrebări de înțelegere

32.1 O adolescentă în vârstă de 16 ani prezintă o istorie de 1 zi de durere inghinală stângă prin înjunghiere și scurgeri vaginale albe și disurie ușoară

în ultima săptămână. Nu a existat nicio sângerare vaginală anormală, ultimele ei menstruații fiind acum aproximativ 3 săptămâni. Ea raportează o ITU de la menarhă, dar nicio BTS. Ea a fost activă sexual în ultimul an și ia un contraceptiv oral. Partenerii ei folosesc în mod neregulat prezervative. Este afebrilă, dar are dureri abdominale suprapubiene în cadranul inferior stâng la palpare profundă și pază minimă. Care dintre următoarele este cel mai potrivit pas următor?

A. Solicitați consult chirurgical de urgență.
B. Efectuați analize de urină și teste de sarcină în urină.
C. Comanda ultrasonografie pelviana.
D. Efectuați un examen pelvin și un test Papanicolau.
E. Comanda hormon foliculostimulant și hormon luteinizant.

32.2 În ultimele zile, un băiat de 12 ani se plânge de un penis iritat și care mâncărime și arsuri la urinare. Nu a avut frecvență sau modificare a aspectului urinei. Mama lui a observat ieri o pată galben-albicioasă a lenjeria lui, când spăla rufele. Istoricul său medical din trecut este neremarcabil. Este un băiat necircum cisat, fără leziuni penisului sau scrotului, în afară de tema ery marcată a glandului penisului cu exsudat coronal albicios la retragerea preputului. Analiza de urină este neremarcabilă. Care dintre următoarele este diagnosticul cel mai probabil?

A. Uretrita gonococică
B. Balanita candida
C. Uretrita nongonococică
D. Infecția tractului urinar
E. Herpes genital

32.3 O adolescentă în vârstă de 17 ani prezintă dureri severe în cadranul superior drept și are unele dureri la umărul drept. Are nau mare, febră și frisoane. Durerea abdominală crește odată cu mișcarea sau activitățile Valsalva. La examenul fizic, confirmi durerea la nivelul vezicii biliare, dar observi si ca are dureri abdominale in cadranul inferior drept. Examinarea ei pelviană este semnificativă pentru descărcarea din orificiul cervical și durerea la mișcarea cervicală. Care dintre următoarele este etiologia cea mai probabilă pentru plângerea ei?

A. Apendicită
B. Sarcina extrauterina
C. Sindromul Fitz-Hugh-Curtis
D. Boala vezicii biliare
E. Pneumonie din cadranul inferior drept

32.4 O adolescentă de 15 ani are arsuri la urinare, dar nu are febră, frecvență urinară, hematurie, secreții vaginale, leziuni GU sau dureri abdominale. Are cicluri regulate. Examenul ei abdominal este normal. Examenul ei GU relevă eritem care înconjoară introitus vaginal, dar nicio secreție vaginală, sensibilitate sau mase în timpul examinării pelvine. Analiza ei de urină este benignă. Care dintre următoarele este cel mai important indiciu istoric care

trebuie adunat?

A. Avortat anul trecut
B. Față de duș de două ori pe zi în ultima lună
C. Tratat pentru UTI anul trecut
D. Tratat pentru chlamydia anul trecut
E. Primirea trimestrială a injecțiilor contraceptive

RĂSPUNSURI

32.1 **B.** BTS este o preocupare la acest pacient cu piurie si dureri abdominale; o evaluare chirurgicală în acest moment nu pare necesară. Pe lângă boala inflamatorie pelvină (BIP), posibilele etiologii includ UTI, torsiunea ovariană, chistul ovarian și sarcina ectopică. Primul pas în evaluare ar trebui să fie analiza urinei și testarea de sarcină. Un examen pelvin și testarea pentru GC și chlamydia ar trebui incluse în evaluarea acestei femei active sexual, dar un frotiu Papanicolau nu este probabil să identifice etiologia simptomelor ei. Ecografia pelviană poate fi necesară dacă examenul fizic se dovedește echivoc.

32.2 **B.** Examenul acestui pacient este cel mai în concordanță cu balanitisul candidozic . Potențialul de creștere excesivă bacteriană sau fungică la - masculul necircumcis este cu aproximativ 30% mai mare decât la bărbații circumciși. În balanită și alte afecțiuni care provoacă iritarea pielii, poate apărea disurie fără alte dovezi de uretrite sau UTI. La acest pacient cu candidoză, un tratament topic cu un antifungic (clotrimazol) ar fi rezonabil.

32.3 **C.** Această fată are probabil sindromul Fitz-Hugh-Curtis. Această boală poate fi observată la ambele sexe, dar este mai răspândită la fete și, de obicei, este asociată cu dovezi de BIP acută. Dovezile PID pot fi totuși absente. Durerea în cadranul superior drept rezultă din infecția pelvină ascendentă și inflamația capsulei hepatice și a diafragmei. Poate imita alte urgențe abdominale și trebuie luată în considerare la adolescenții activi sexual ca un diagnostic de excludere. Se credea odată că această afecțiune este cauzată numai de *Ngonorrhoeae;* Infecția *cu C trachomatis* este probabil mai frecventă. Faza acută este descrisă mai sus și în întrebare; se poate observa, de asemenea, o fază cronică de durere persistentă în quadrantul superior drept sau rezolvarea completă a simptomelor.

32.4 **B.** La acest pacient este probabilă uretrita chimică ca urmare a dusurilor de dus frecvente. Alte etiologii posibile pentru această uretrită benignă includ iritanti chimici (săpunuri), țesături (rayon) și agenți de uscare (pulberi). Sarcina trecută și antecedentele de tulburare GU sunt importante, dar au mai puțină relevanță în acest caz, mai ales având în vedere examenul pelvin benign și analiza urinei. Tratamentul implică de obicei eliminarea agentului ofensator și așteptarea ca simptomele să dispară.

Perle clinice

- Scopurile evaluării uretritei sunt de a diagnostica și trata infecțiile care pot amenința viabilitatea organelor de reproducere sau pot provoca infecții extragenitale sau sistemice.
- Bolile tipice cu transmitere sexuală se pot prezenta atipic sau în combinație, făcând istoricul pacientului și al partenerului, examinarea concentrată și - instrumentele importante de testare specifice cazului.
- Disuria nu indică întotdeauna uretrita sau infecția tractului urinar. Leziunile genito-urinare iritate sau uretrita chimică pot favoriza disuria cu constatări puține sau inexistente la examinare sau analiză de urină.

REFERINȚE

Jenkins RR. Boli cu transmitere sexuală. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:855-863.

Matson SC, Ehrman W. Adolescenți și boli cu transmitere sexuală. În: Osborn LM, DeWitt TG, First LR, Zenel JA, eds. *Pediatrie.* Philadelphia, PA: Elsevier Mosby; 2005:1446-1454.

Orr DP, Blythe MJ. Boli cu transmitere sexuală. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CA, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:584-592.

Shafer MA, Moscicki AB. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003: 260-270.

Această pagină a fost lăsată goală în mod intenționat

------- 1 Cazul 33

Un băiețel de 6 ani fără antecedente medicale semnificative se plânge de curge nasul persistent. Familia sa a încercat remedii la rece fără prescripție medicală, cu un succes marginal și temporar. Mama lui raportează că simptomele sunt mai grave primăvara și vara. Plângerile sale includ paroxisme de strănut, mâncărime în gât și lăcrimare a ochilor. Mama lui observă respirația persistentă pe gură și sforăitul puternic. Examinarea lui dezvăluie cearcăne întunecate sub ochi și o cută peste podul nasului. Turbinatele sale nazale sunt albastre pal, pline de apă și acoperite cu un drenaj clar.

> Care este diagnosticul cel mai probabil?

> Care este cel mai bun management pentru această afecțiune?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 33:

Rinită alergică

Rezumat: Un băiețel de 6 ani cu rinoree clară și simptome alergice, inclusiv mâncărime în gât, lacrimi de ochi, o cută alergică și strălucitori alergici.

- **Cel mai probabil diagnostic:** rinită alergică.
- **Cel mai bun management:** evitarea alergenilor, antihistaminice sistemice, steroizi nazali.

ANALIZĂ

Obiective

1. Descrieți fiziologia rinitei alergice.
2. Familiarizați-vă cu diagnosticul diferențial al rinitei persistente.
3. Contrastați posibilele tratamente ale rinitei alergice.

Considerații

Simptomele acestui pacient sunt în concordanță cu boala alergică. Pliul **punții nazale** rezultă din **„salut alergic”,** o frecare caracteristică a nasului în sus . „Strălucirea” lui **alergică** sunt cauzate de edemul mucoasei nazale care interferează cu drenajul venos, rezultând o acumulare venoasă sub ochi.

ABORDAREA LA

Rinită alergică

DEFINIȚII

CUĂ ALERGICĂ: Un pliu orizontal al pielii peste puntea nazală de la frecarea cronică a nasului (un „salut alergic”).
RINITA: Inflamație a mucoasei nazale.
SINUZITA: Inflamația membranei mucoase a unei cavități sinusurilor.

ABORDAREA CLINICĂ

Rinita alergică, care apare la 20% până la 40% dintre copii și crește în prevalență odată cu vârsta, trebuie distinsă de alte cauze ale rinitei. Infecțiile virale și bacteriene ale tractului respirator superior (URI) provoacă de obicei congestie și drenaj mucopurulent. Un corp străin nazal poate provoca un drenaj purulent unilateral, urât mirositor și uneori sângeros. Drenajul clar persistent, mai ales după un traumatism cranian, poate indica o scurgere de lichid cefalorahidian; poate fi identificat prin demonstrarea glucozei în drenaj. Abuzul de cocaină poate duce la

rinită cronică clară sau sângeroasă. Malignitatea poate provoca o scurgere persistentă cu sânge.

Testele de diagnosticare sunt de obicei inutile; diagnosticul de rinite alergice se face numai prin anamneză și examen. **Eozinofilele dintr-o colorație Hansel de drenaj nazal susțin diagnosticul** ; imagistica sinusurilor este rareori necesară. Testarea alergiilor poate fi de ajutor la pacientii cu simptome severe; rezultatele sunt utile dacă alergenul(i) care provoacă pot fi îndepărtați din mediu sau dacă se are în vedere imunoterapia (injecții alergice).

Managementul rinitei depinde de etiologie. **URI-urile virale nu necesită - tratament** ; boala este autolimitată. Sinuzita bacteriană se îmbunătățește de obicei cu terapia antibiotică pentru agenții patogeni ai căilor respiratorii superioare, cum ar fi *Moraxella catarrhalis, Streptococcus pneumoniae, Haemophilus influenza* netipificabil și, mai rar, *Staphylococcus aureus, Streptococcus viridans* și anaerobi. **Rinita vasomotorie, cu simptome asemănătoare rinitei alergice, dar mai mult legate de schimbările climatice, stimuli fizici sau emoții la pacienții fără antecedente atopice sau eozinofilie cu frotiu nazal, nu necesită tratament** ; cu toate acestea, un antihistaminic local, cum ar fi azelastina (Astelin) poate fi de ajutor la copiii mai mari **.** Congestie nazală cauzată de medicamente (contraceptive orale, rezerpină, a -blocante, metildopa [Aldomet], aspirină, medicamente antiinflamatoare nesteroidiene și spray nazal decongestionant în exces) sunt tratate prin eliminarea agentului ofensator.

Tratamentul principal al rinitei alergice este evitarea alergenilor . Dacă alergenul este neidentificat sau este răspândit în mediul înconjurător (de exemplu, polen de copac), medicamentele pot fi utile. **Antihistaminicele** pot controla multe simptome, cum ar fi strănutul , mâncărimea și drenajul nazal. Unii agenți, precum difenhidramina, sunt sedative, limitându-le astfel utilitatea la copilul de vârstă școlară; noile antihis tamine, cum ar fi loratadina, nu sunt sedative și sunt alternative preferate.

Decongestionantele , indicate pentru obstrucția nazală semnificativă, sunt administrate singure sau în asociere cu antihistaminice. Pseudoefedrina este cel mai frecvent utilizat decongestionant pediatric; reacțiile adverse includ hipertensiune arterială, agitație , insomnie și ocazional halucinații. Spray-urile nazale decongestionante topice (Afrin), utile inițial pentru obstrucția semnificativă, trebuie utilizate doar câteva zile la un moment dat, deoarece utilizarea cronică duce la edem de rebound (rinită medicamentosă). Decongestionantele fără prescripție medicală destinate utilizării la copiii sub 2 ani nu mai sunt disponibile; nu au existat dovezi care să susțină eficacitatea, iar erorile de dozare au cauzat morbiditate și mortalitate ocazională.

Steroizii nazali sunt eficienți pentru tratamentul rinitei alergice . Efectele adverse pot include epistaxis, iritație și arsură; in general, steroizii nazali sunt bine tolerati. Este de așteptat un efect sistemic puțin sau deloc, dar studiile au sugerat o rată de creștere ușor scăzută, dar o înălțime finală normală la pacienții care utilizează în mod cronic steroizi nazali sau inhalatori.

Întrebări de înțelegere

33.1 Un băiețel de 4 ani are drenaj nazal timp de 2 luni. Mama lui are astm, iar tatăl său are eczemă. La examinare, găsiți drenaj nazal pe partea stângă cu miros urât, cu tentă de sânge; este complet obstrucționat pe acea parte. Cealaltă nară a lui este fără drenaj sau edem. Care dintre următoarele este cel mai bun pas următor în gestionarea acestui pacient?

A. Tomografia computerizată a sinusurilor
B. Steroizi nazali și antihistaminice orale
C. Antibiotice orale
D. Evaluare otorinolaringologică pentru un posibil corp străin
E. Asigurarea că starea lui este benignă și necesită doar observație

33.2 O adolescentă în vârstă de 16 ani raportează URI frecvente în ultimii câțiva ani. Ea a spus că ultimul ei doctor i-a prescris întotdeauna antibiotice și că în cele din urmă se va îmbunătăți. Ea raportează un drenaj nazal clar cu congestie , mâncărimi la ochi și nas și tuse. Care dintre următoarele este cel mai bun pas următor în gestionarea acestui pacient?

A. Tomografia computerizată a sinusurilor
B. Evaluare pentru eventual corp străin
C. Steroizi nazali și antihistaminice orale
D. Antibiotice orale
E. Asigurarea că starea ei este benignă și necesită doar observație

33.3 Un băiat de 4 ani are un istoric de 3 luni de drenaj nazal purulent bilateral, dar nu are febră sau alte plângeri. Examenul evidențiază mai multe mase mici, strălucitoare, cenușii, pedunculate, ocluzând parțial ambele meaturi nazale. O analiză de diagnosticare ar trebui să includă care dintre următoarele?

A. Hemoleucograma completă cu frotiu periferic
B. Frotiu nazal pentru eozinofilie
C. Testul cu nitroblue tetrazoliu (NBT).
D. Test de clorură de transpirație
E. Nivelurile totale de imunoglobuline

33.4 O fetiță de 10 ani se plânge de congestie nazală stângă timp de 5 luni. Decongestionantele și antihistaminicele nu au ajutat. Ea neagă că a pus vreun obiect în nas. Astăzi, mama ei a observat creșterea umflăturii și sensibilității feței pe partea stângă. Examinarea fetei dezvăluie o masă roz, lipsită de sensibilitate, cărnoasă în nara ei stângă, care oclude complet căile respiratorii. Managementul inițial ar trebui să includă care dintre următoarele?

A. Imagistica prin rezonanță magnetică facială
B. Îndepărtarea corpului străin cu pense aligator
C. Steroizi nazali cu antihistaminice
D. Asigurarea că starea ei este benignă și necesită doar observație

E. Test de clorură de transpirație

RĂSPUNSURI

33.1 **D.** Acest băiat are scurgeri nazale purulente unilaterale, probabil din cauza unui corp străin; ar trebui îndepărtat cât mai curând posibil. Este posibilă o malignitate, la fel ca și sinuzita, dar este mai probabil un corp străin. Simptomele nazale ale rinitei alergice sunt de obicei bilaterale.

33.2 **C.** Acest pacient are un istoric clasic de rinită alergică. Pacienții pot crede că au URI recurente când de fapt au simptome alergice. Deși rinita alergică ocazional este dificil de diferențiat de alte cauze ale rinitei, anamneza și examinarea fizică sunt de obicei diagnostice. Imagistica nu este necesară pentru a diagnostica rinita alergică, iar antibioticele nu sunt eficiente. Deși simptomele nu pun viața în pericol, rinita alergică provoacă o morbiditate semnificativă și pierderea zilelor de școală (și de muncă), așa că tratamentul este adecvat.

33.3 **D.** Polisul nazal poate rezulta din inflamația cronică a rinitei alergice și a sinuzitei cronice, dar un copil cu polipi care este mai mic de 10 până la 12 ani ar trebui testat pentru fibroză chistică (FC); aproximativ 25% dintre pacienții cu FC au polipi nazali. Copilul în acest caz nu are alte simptome FC, dar vârsta lui și polipii indică faptul că testarea este o prioritate. Sindromul cililor imotili (sindromul Kartagener: situs inversus, sinuzita cronică/otita medie, boala căilor respiratorii) este o posibilitate la acest băiat, dar testul de confirmare a acestui diagnostic (microscopie electronică a cililor) nu a fost menționat în întrebare. Eozinofilele nazale sunt sugestive pentru o boală alergică, dar nu sunt diagnostice. Un test NBT pozitiv sugerează un defect fagocitar, iar nivelurile scăzute ale imunoglobulinei totale sugerează o imunodeficiență umorală.

33.4 **A.** Rabdomiosarcomul este cea mai frecventă sarcomă pediatrică a țesuturilor moi și aproximativ jumătate dintre aceste tumori sunt localizate în regiunea capului și gâtului. Tumoarea se prezintă de obicei ca o masă uneori sensibilă, provocând simptome din deplasarea normală a structurii. Atunci când provine din țesutul nazal, poate obstrucționa narile și se poate extinde în craniu (determinând implicarea nervilor cranieni). Primul pas în evaluare este tomografia computerizată sau imagistica prin rezonanță magnetică pentru a determina dimensiunea și localizarea tumorii. O tumoare complet rezecabilă are cel mai bun prognostic. Rinita alergică cronică poate duce la polipi nazali, dar descrierea sugerează o singură masă mai mare decât un polip tipic. Încercarea de a îndepărta o masă cărnoasă în birou cu pense de aligator nu este adecvată.

Perle clinice

- Rinita alergică este mediată de alergen; astfel, evitarea alergenilor este cel mai bun tratament.
- Steroizii nazali sunt cele mai eficiente medicamente pentru rinita alergică cronică, adesea folosite împreună cu antihistaminice.
- Polipii nazali pot fi sechele ale inflamației cronice și ale rinitei alergice, dar pacienții mai tineri cu polipi trebuie testați pentru fibroză chistică.

REFERINȚE

Arndt CAS. Sarcoame ale țesuturilor moi. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: Saunders Elsevier; 2007:2144-2146.

Bacharier L. Rinita alergica si conjunctivita. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:817-818.

Breitfeld PP, Grier HE. rabdomiosarcom. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:1612-1614.

Haddad J, Turner RB, Hayden GF, Pappas DE, Hendley JO. Tulburări ale căilor respiratorii superioare . În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: Saunders Elsevier; 2007:1742-1756.

SS lung. Răceala comună. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:1467-1470.

Milgrom H, Yeung DYM. Rinite alergice. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: Saunders Elsevier; 2007:949-952.

Orenstein DM. Fibroza chistica. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003: 1967-1980.

Shott SR. Tulburări olfactive. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:1264.

Simons FER. Rinite alergice și tulburări asociate. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:2428-2432.

Wald ER. Sinuzita paranazală. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:1470-1476.

Această pagină a fost lăsată goală în mod intenționat

Cazul 34

Un adolescent de 16 ani, rezident la tabăra de pregătire a poliției locale, a fost în starea sa normală de sănătate până în această dimineață, când a făcut o durere de cap și o febră de 105,8 ° F (41 ° C). În următoarele 2 ore, a dezvoltat o înțepenire a gâtului și a început să vomite. El a fost adus la serviciul de urgență (UR) când a dezvoltat o stare mentală alterată. Nimeni altcineva din unitate nu este bolnav. În ED, ritmul cardiac este de 135 bpm, tensiunea arterială 120/70 mm Hg, frecvența respiratorie 25 respirații/min și temperatura 104°F (40°C). Este combativ, nu conștientizează împrejurimile sale și nu urmează instrucțiunile. Sunt prezente semnele Kernig și Brudzinski.

> Care este diagnosticul cel mai probabil?

> Cum ați confirma diagnosticul?

> Ce tratament este indicat?

> Care sunt posibilele complicații?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 34:

Meningita bacteriana

Rezumat: Un adolescent de 16 ani are febră, dureri de cap, gât înțepenit și stare mentală alterată. Este tahicardic, dar normotensiv.

- **Cel mai probabil diagnostic:** Meningita bacteriana.
- **Confirmați diagnosticul:** Puncție lombară (LP).
- **Tratament:** antibiotice intravenoase.
- **Complicații:** surditate, paralizii ale nervilor cranieni și, rareori, hemipareză sau leziuni cerebrale globale.

ANALIZĂ

Obiective

1. Descrieți prezentarea tipică a meningitei bacteriene.
2. Descrieți modul în care vârsta pacientului afectează prezentarea și rezultatul - meningitei bacteriene.
3. Enumerați agenții patogeni tipici și strategiile de tratament adecvate pe grupe de vârstă.

Considerații

Acest adolescent are triada tipică a simptomelor de meningită: febră, dureri de cap și înțepenire a gâtului; starea sa mentală alterată este o altă constatare tipică. Alte cauze ale modificărilor stării mentale includ meningoencefalita virală, traumatisme, ingestia intenționată sau accidentală și hipoglicemia. Dintre aceste alternative, doar meningita virală ar explica probabil febra și înțepenirea gâtului.

ABORDAREA LA

Meningita bacteriana

DEFINIȚII

SEMNE BRUDZINSKI: O constatare fizică în concordanță cu meningită; în timp ce pacientul este în decubit dorsal, gâtul este flexat pasiv, rezultând flexia involuntară a genunchiului și șoldului.

ENCEFALITA: Inflamația parenchimului cerebral care provoacă disfuncție cerebrală. **SEMNE KERNIG:** O constatare fizică în concordanță cu meningită; în timp ce pacientul este în decubit dorsal, picioarele sunt flectate la șold și genunchi

la un unghi de 90° rezultând durere cu extensia picioarelor.
MENINGITA: Inflamații leptomeningeale, de obicei infecțioase, dar pot fi cauzate și de substanțe străine.

ABORDAREA CLINICĂ

Microbiologia și prezentarea clinică a meningitei variază în funcție de vârsta pacientului. Incidența **meningitei neonatale** este între 0,2 și 0,5 cazuri la 1000 de născuți vii, cel mai frecvent datorită ***Escherichia coli* și *streptococului de grup B*** *(Streptococcus agalactiae).* ***Listeria monocytogenes*** și alte organisme *(Citrobacter* sp, *Staphylococcus* sp, streptococi de grup D și *Candida* sp) sunt mai puțin frecvente. Sugarii cu risc crescut de meningită includ sugarii cu greutate mică la naștere și prematuri și cei născuți de mame cu corioamnionită, după o ruptură prelungită a membranelor amniotice sau prin naștere traumatică. Majoritatea meningitelor bacteriene neonatale apar prin răspândire hematogenă. Simptomele clinice la sugari sunt nespecifice și nu triada tipică de cefalee, febră și gât rigid; în schimb, sugarii pot avea instabilitate termică (adesea hipotermie), alimentație deficitară, vărsături, convulsii, iritabilitate și apnee. **Sugarii pot avea o fontanelă bombată** și pot fi fie hipotonici, fie hipertonici.

Meningita bacteriană la copiii mai mari este de obicei cauzată de ***Streptococcus pneumoniae* sau *Neisseria meningitidis;*** vaccinarea a eliminat în esență Haemophilus *influenza* tip B. Alte cauze mai rare din această grupă de vârstă includ *Pseudomonas aeruginosa, Staphylococcus aureus, Staphylococcus epidermidis, Salmonella* sp și *Listeria monocytogenes.*

Incidența meningitei pneumococice este de 1 până la 6 cazuri la 100.000 de copii pe an, apar mai frecvent în timpul iernii. Este un **agent patogen încapsulat** ; copiii cu **splina care funcționează prost sau absentă sunt expuși unui risc mai mare.** Copiii cu **siclemie** au o incidență a infecțiilor de 300 de ori mai mare decât la copiii neafectați. Alți factori de risc includ sinuzita, otita medie, pneumonia și traumatismele craniene cu scurgeri ulterioare de lichid cefalorahidian (LCR).

Neisseria meningitidis colonizează tractul respirator superior la aproximativ 15% dintre indivizii normali; rate de transport de până la 30% sunt observate în timpul focarelor de boli invazive. Boala pare să fie cauzată de o „nouă" infecție, mai degrabă decât de transportul pe termen lung. În Statele Unite, cea mai mare parte a bolii este cauzată de serotipurile B și C. Membrii familiei și lucrătorii de zi în contact strâns cu copiii care au meningită prezintă un risc de 100 până la 1000 de ori mai mare de a contracta boală . O mulțime de alți agenți bacterieni, virali, fungici și micobacterieni pot provoca meningită.

Simptomele **clasice ale meningitei observate la copiii mai mari și la adulți** pot fi însoțite de **modificări ale stării mentale, greață, vărsături, letargie, neliniște, ataxie, dureri de spate, semne Kernig și Brudzinski și paralizii ale nervilor cranieni** . Aproximativ un sfert până la o treime dintre pacienți au o **criză** în timpul cursului bolii. Pacienții cu *N meningitidis* pot prezenta o erupție petechială sau purpurică (purpura fulminans), care este asociată cu septicemie. Pacienții cu

septicemie din cauza *N meningitidis* sunt adesea grav bolnavi și pot avea sau nu meningită asociată.

Testul **de elecție pentru suspiciunea de meningită este un LP** , care de obicei poate fi efectuat în siguranță la copiii cu puține complicații. **Contraindicațiile** includ o **infecție a pielii peste locul de puncție planificat,** dovada sau îngrijorarea clinică pentru **creșterea presiunii intracraniene** și un pacient grav bolnav care ar putea să nu tolereze procedura. **Analiza lichidului cefalorahidian include colorația și cultura Gram, numărul de celule albe și roșii din sânge și analiza proteinelor și glucozei.** Evaluările antigenelor bacteriene pot fi efectuate la pacienții care primesc deja antibiotice înainte de LP; acești antigeni pot persista câteva zile, chiar și atunci când cultura este negativă. Descoperirile tipice ale meningitei bacteriene includ o presiune de deschidere crescută, câteva sute până la mii de globule albe cu predominanță de celule polimorfonucleare și niveluri crescute de proteine și scăderea glucozei.

Strategiile de tratament variază în funcție de vârsta pacientului, agenții patogeni probabili și modelele locale de rezistență. O **colorație Gram LCR poate ghida procesul de luare a deciziilor** . În perioada neonatală, ampicilina este adesea combinată cu o cefalosporină de a treia generație sau un aminoglicozid pentru a acoperi infecțiile cauzate de *streptococul de grup B, L monocytogenes* și *E coli.* Nou-născuții aflați într-o unitate de terapie intensivă pot fi expuși la infecții nosocomiale; trebuie luați în considerare agenții patogeni prevalenți în acea pepinieră .

În unele localități, mai mult de jumătate din izolatele de pneumococ sunt - rezistente la penicilină în mod intermediar sau înalt; 5% până la 10% dintre organisme sunt rezistente la cefalosporine. Astfel, **în cazul suspiciunii de meningită pneumococică, este adesea recomandată o cefalosporină de generația a treia combinată cu vancomicina.** Majoritatea tulpinilor *de N meningitidis* sunt susceptibile la penicilină sau cefalosporine.

Complicațiile meningitei acute pot include **convulsii, paralizii ale nervilor cranieni, infarct cerebral, hernie cerebrală sau cerebeloasă , tromboză sinusală venoasă , revărsări subdurale** , sindrom de secreție inadecvată a hormonului antidiuretic (**SIADH**) cu hiponatremie și diabet insipid central. Cea **mai frecventă sechelă pe termen lung este pierderea auzului** (până la 30% dintre pacienții cu pneumococ); pacienții cu meningită bacteriană au de obicei o evaluare a auzului la încheierea tratamentului cu antibiotice. Întârzierea mintală, problemele neuropsihiatrice și de învățare, epilepsia, problemele de comportament, pierderea vederii și hidrocefalia sunt mai puțin frecvente.

Întrebări de înțelegere

34.1 Un băiat de 13 ani are febră și letargie de 1 zi și nu a putut fi trezit în această dimineață. În departamentul de urgență, ritmul său respirator este de 7 respirații/min, ritmul cardiac de 55 bpm, temperatura 105,8 ° F (41 ° C) și tensiunea arterială (TA) 60/40 mm Hg. Are o stare mentală alterată, un gât rigid și o erupție purpurică peste trunchi. Care dintre următoarele este

următorul pas cel mai potrivit în managementul acestui pacient?

A. Tomografia computerizată a capului
B. Antibiotice intravenoase
C. Intubația
D. Puncția lombară
E. Chimiile serului

34.2 O fetiță de 8 ani are febră persistentă și dureri de cap. Părinții ei raportează că, în ultimele 2 săptămâni, s-a plâns de cefalee frontală, care a fost suficient de semnificativă pentru a o împiedica de la școală. Ea a avut creșteri intermitente ale temperaturii la 101 ° F (38,3 ° C) și a început să varsă un lichid nesângeros, nebilios în urmă cu câteva zile. A avut frecvent episoade de otită medie și sinuzită, dar ultimul episod de otită medie a avut loc acum aproximativ 5 săptămâni. La examinare, găsești o fată letargică, fără detresă respiratorie. Are o temperatură de 100°F (37,7°C), ritmul cardiac de 109 bpm și tensiunea arterială (TA) 100/60 mm Hg. Are rigiditate nucală și sensibilitate a sinusurilor frontale. Care dintre următoarele este următorul pas cel mai potrivit în gestionarea acestui pacient?

A. Tomografia computerizată a capului
B. Promezazină intravenoasă pentru vomă
C. Puncția lombară
D. Radiografii sinusurilor
E. Proba de sumatriptan subcutanat pentru migrenă

34.3 Un copil de 2 săptămâni dezvoltă o temperatură până la 102 ° F (38,9 ° C). Sarcina și nașterea au fost necomplicate. Copilul iritabil și agitat are o frecvență cardiacă de 170 bpm și o frecvență respiratorie de 40 respirații/min. Fontanela anterioară este plină, dar nu are rigiditate nucală; restul examenului nu se poate nota. Care dintre următoarele este cel mai adecvat management al acestui copil?

A. Încurajați fluidele orale și urmărirea la cabinet în 24 de ore.
B. Comandă tomografia computerizată a capului, urmată de un LP.
C. Efectuați un LP, hemocultură, urocultură și internați la spital.
D. Prescripți ceftriaxonă intramusculară și monitorizare la cabinet în 1 săptămână.
E. Prescrieți amoxicilină pe cale orală și monitorizare la cabinet în 1 săptămână.

34.4 Un băiat de 14 ani se plânge de febră și de gât înțepenit timp de 2 zile. Are o durere în gât și nu a putut să mănânce de 1 zi din cauza durerii. La examinare, este alert și orientat, dar are rigiditate nucală și plinătate a liniei mediane faringiene posterioare. El saliva pentru a evita durerea de a înghiți. Care dintre următoarele este cel mai bun pas următor în managementul acestui pacient?

A. Comandă tomografia computerizată a capului.
B. Comanda radiografii laterale ale gâtului.

C. Efectuați o puncție lombară.
D. Prescripți antibiotice intramusculare.
E. Prescripți antibiotice orale.

RĂSPUNSURI

34.1 **C.** Acest pacient la intrebare are meningococemie; este în stare de șoc și este pe cale să moară. ABC - urile căilor respiratorii, respirației și circulației ar trebui să aibă întotdeauna prioritate față de studiile de diagnostic. *N meningitidis* se poate prezenta ca meningococemie cu purpură și șoc; in unele cazuri pacientii vor avea si meningita. LP ar trebui amânat, totuși, până când el este stabil clinic. Fluide intravenoase pentru a-i susține starea cardiovasculară și antibiotice trebuie administrate imediat.

34.2 **A.** Istoricul acestei fete de sinuzită și o durere de cap prelungită cu agravare a vomei și rigiditate nucală sugerează un abces intracranian din cauza sinuzitei ei. În cazul ei, imagistica SNC (cu contrast) este efectuată înainte de un LP. Efectuarea unui LP atunci când o leziune în masă ar putea cauza o presiune intracraniană crescută poate duce la hernie a creierului și moartea pacientului. Filmele sinusurilor ar arăta sinuzită, dar nu ar dezvălui un abces intracranian. Doar tratarea simptomelor ei cu prometazină sau sumatriptan ar întârzia diagnosticul problemei ei de bază.

34.3 **C.** Acest sugar are potențial o infecție bacteriană gravă și se efectuează o evaluare care include un LP. Sugarii nu demonstrează în mod sigur un semn Kernig sau Brudzinski; lipsa rigidității nucale nu ar trebui să excludă un LP. Scanarea tomografiei computerizate înaintea unui LP la un sugar cu fontanela anterioară deschisă este rareori necesară; creierul ei este extrem de rară. Un curs de antibiotice orale sau o singură doză de ceftriaxonă nu este suficientă pentru a trata meningita sau septicemia.

34.4 **B.** Un abces retrofaringian cauzează rigiditatea gâtului acestui băiat; nu are meningita. Are o stare mentală normală, disfagie și plenitudine în orofaringe. Filmele laterale ale gâtului sunt o modalitate simplă de a confirma acest diagnostic. Prescrierea antibioticelor fără a identifica diagnosticul nu ar fi adecvată în acest caz.

Perle clinice

- Manifestarea tipică a meningitei la copiii mai mari constă în febră, dureri de cap și rigiditate nucală.
- Rigiditatea nucală nu este o constatare sigură a meningitei până la vârsta de 12 până la 18 luni.
- Boala pneumococică (inclusiv meningita) este mai frecventă la pacienții cu asplenie funcțională sau anatomică.
- Aproximativ o treime dintre pacienții cu meningită au o criză la un moment dat

în boală.

> Constatările tipice ale lichidului cefalorahidian ale meningitei bacteriene includ nivel crescut de proteine, concentrație redusă de glucoză și câteva sute până la mii de globule albe pe milimetru cub.

REFERINȚE

Feigin RD. Meningita bacteriană dincolo de perioada nou-născutului. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:924-933.

Goldstein NA, Hammerschlag MR. Abcese profunde ale gâtului. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:1492-1496.

Haslem RHA. Abces cerebral. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: Saunders Elsevier; 2007:2524-2525.

Lebel MH. Meningita. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:493-496.

Prober CG. Meningita bacteriana acuta dincolo de perioada neonatala. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: Saunders Elsevier; 2007:2513-2521.

Tureen J. Meningita. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:900-904.

Această pagină a fost lăsată goală în mod intenționat

Cazul 35

Primești un apel de la mama unui băiețel de 2 ani anterior sănătos. Ieri, a dezvoltat o temperatură de 104 ° F (40 ° C), dureri abdominale cu crampe, vărsături și scaune apoase frecvente. Mama a presupus că avea aceeași gastroenterită ca mătușa lui sau mulți alți copii din centrul său de zi. Cu toate acestea, astăzi a dezvoltat scaune sângeroase cu mucus și părea mai iritabil. În timp ce întrebi despre starea lui actuală de hidratare, mama raportează că are o criză. Îi spui să sune ambulanța și apoi să anunți centrul de urgență al spitalului local cu privire la sosirea lui iminentă.

> Care este diagnosticul cel mai probabil?

> Cum poti confirma acest diagnostic?

> Care este cel mai bun management pentru această boală?

> Care este cursul așteptat al acestei boli?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 35:

Enterita bacteriană

Rezumat: Acest copil a fost expus în centrul său de zi și acasă la boli ale tractului gastro-intestinal (GI). Are febră, dureri abdominale și diaree apoasă care a evoluat spre diaree sângeroasă cu mucus. A avut o criză de nou-apariție.

- **Cel mai probabil diagnostic:** enterita bacteriana cu manifestari neurologice.
- **Instrumente de diagnostic:** leucocite fecale, sânge fecal și cultură de scaun.
- **Management:** variază în funcție de vârstă și de organismul suspectat; hidratarea și corectarea electroliților este o prioritate. Infecțiile *cu Salmonella* sunt autolimitate și, în general, nu sunt tratate cu excepția pacienților cu vârsta mai mică de 3 luni sau a persoanelor imunodeprimate; Infecțiile *cu Shigella* , deși autolimitate, sunt în general tratate pentru a scurta boala și a reduce excreția organismului. Nu se folosesc agenți antimotilitate.
- **Curs:** Lăsate netratate, majoritatea infecțiilor gastrointestinale la copiii sănătoși se vor rezolva spontan. Infecțiile extraintestinale sunt mai probabile la persoanele promise cu imunocom.

ANALIZĂ

Obiective

1. Descrieți prezentarea clinică tipică a enteritei bacteriene.
2. Enumerați agenții patogeni potențiali pentru gastroenterită, având în vedere vârsta pacientului.
3. Discutați opțiunile de tratament și explicați când este necesar tratamentul.
4. Discutați posibilele complicații ale enteritei bacteriene.

Considerații

Scaunele cu sânge pot fi cauzate de multe boli, nu toate fiind infecțioase. La acest copil, sângerarea gastrointestinală ar putea fi cauzată și de diverticul Meckel, intussus cepție, purpura Henoch-Schonlein, sindromul hemolitic uremic, colita *Clostridium difficile* și polipi. Descrierea este cea mai consistentă, totuși, cu enterita infecțioasă tipică *Shigella* sau *Salmonella* .

ABORDAREA LA

Enterita bacteriană

DEFINIȚII

COLITA: Inflamație a colonului.

DIAREE: trecerea frecventă a scaunelor neobișnuit de moi sau apoase.
DIZENTERIE: O infecție intestinală care duce la diaree cu sânge severă cu mucus.
ENTERITA: Inflamație a intestinului subțire, de obicei rezultând diaree; poate fi rezultatul unei infecții, al răspunsului imun sau al altor cauze.

ABORDAREA CLINICĂ

Organismele *Salmonella* sunt bastonașe aerobe gram-negative și pot supraviețui ca anaerobi facultativi. Sunt mobile și nu fermentează lactoza. Infecția este **mai frecventă în lunile mai calde** . Infecțiile *cu Salmonella* pot fi separate în boli nontifoidale (gastroenterită, meningită, osteomielita și bacteriemie) și febră tifoidă (sau enterică), cauzată în principal de *Salmonella typhi.* Focarele apar de obicei sporadic, dar pot fi legate de alimente și apar în grupuri. Multe animale adăpostesc ***Salmonella*** . Expunerea la **păsări de curte și ouă crude este probabil cea mai comună sursă de infecție umană** ; sursele pot include, de asemenea, iguane și țestoase. Infecția necesită ingestia multor organisme; răspândirea de la persoană la persoană este neobișnuită.

Gastroenterita este cea mai frecventă manifestare a bolii nontifoidale. De obicei, copiii au debut brusc de greață, vărsături, crampe, dureri abdominale și diaree apoasă sau sângeroasă. Majoritatea dezvoltă o febră de grad scăzut; unele au **simptome neurologice** (confuzie, dureri de cap, somnolență și convulsii). Între 1% și 5% dintre pacienții cu infecție *cu Salmonella* dezvoltă bacteriemie tranzitorie, cu infecții extraintestinale ulterioare (osteomielita, pneumonie , meningită și artrită); aceste constatări sunt mai frecvente la pacienții cu imunodeficiență și la sugari.

***Shigella* sunt bacili gram-negativi mici** . Sunt anaerobi facultativi care nu fermentează lactoză și s-au dovedit recent a fi mobili. Patru specii *de Shigella* provoacă boli umane: *S dysenteriae, S boydii, S flexneri* și *S sonnei.* Infecțiile apar cel mai frecvent în lunile mai calde și în primii 10 ani de viață (apogeul în al doilea și al treilea an). Infecția se transmite de obicei de **la persoană la persoană,** dar poate apărea prin alimente și apă. Relativ puține organisme *Shigella* sunt necesare pentru a provoca boli. În mod obișnuit, copiii au febră, crampe, dureri abdominale, diaree apoasă (care evoluează adesea la scaune mici cu sânge) și anorexie; par bolnavi. Netratată, diareea durează de obicei 1 până la 2 săptămâni și apoi se rezolvă. **Constatările neurologice** pot include dureri de cap, confuzie, convulsii sau halucinații. Meningita *Shigella* este rar. Complicațiile mai puțin frecvente includ prolapsul rectal, hepatita colestatică, artrita, conjunctivitis și cistita. Rareori, *Shigella* provoacă o prezentare rapid progresivă asemănătoare sepsisului (sindromul Ekiri) care duce rapid la moarte.

pentru Salmonella sau *Shigella* includ o **cultură de scaun** , deși rezultatele sunt frecvent negative chiar și la subiecții de testare infectați. **Leucocitele fecale sunt de obicei pozitive** , dar această constatare nespecifică sugerează doar inflamația colonului. Un test de sânge ocult este adesea pozitiv. În **infecția *cu Shigella*** , numărul alb periferic este de obicei normal, dar o **deplasare remarcabilă la stânga** este adesea observată cu mai multe benzi decât celulele polimorfonucleare. Infecția

cu Salmonella duce de obicei la o leucocitoză ușoară.

Tratamentul se concentrează pe corectarea echilibrului de lichide și electroliți . **Tratamentul cu antibiotice** pentru *Salmonella* **de obicei nu este necesar** ; nu scurtează cursul bolii GI și **poate crește riscul de sindrom hemolitic-uremic (SHU).** Sugarii cu vârsta mai mică de 3 luni și persoanele imunodeprimate sunt adesea tratați pentru infecție gastrointestinală, deoarece aceștia prezintă un risc crescut de boală diseminată. *Shigella* este, de asemenea, autolimitată, dar antibioticele scurtează cursul bolii și reduc durata de eliminare a organismelor. Agenții antimotilitate nu sunt indicați nici pentru *Salmonella* , nici pentru *Shigella* .

Pe lângă organismele de mai sus, *Escherichia coli enteroinvazive, Campylobacter* sp și *Yersinia enterocolitica* pot provoca dizenterie, cu febră, - crampe abdominale și diaree cu sânge. *Yersinia* poate provoca o imagine asemănătoare „abdomenului acut" . *E coli* enterohemoragică (sau producătoare de shigatoxină) poate provoca diaree cu sânge, dar de obicei fără febră. Infecția cu *Vibrio holera* produce vărsături și diaree abundentă, apoasă, fără sânge, cu febră mică sau deloc.

Sindromul hemolitic-uremic, cea mai frecventă cauză de insuficiență renală acută în copilărie, se dezvoltă la 5% până la 8% dintre copiii cu diaree cauzată de *E coli enterohemoragică* (O157:H7); este observată mai rar după infecțiile *cu Shigella, Salmonella* și *Yersinia* . Se observă de obicei la copiii mai mici de 4 ani. Procesul de bază poate fi microtrombi, leziuni microvasculare ale celulelor endoteliale care provoacă anemie hemolitică microangiopatică și trombocitopenie de consum. Depunerea glomerulară renală a unui material neidentificat duce la îngroșarea peretelui capilar și la îngustarea ulterioară a lumenului. Prezentarea tipică apare la 1 până la 2 săptămâni după o boală diareică, cu debut acut de paloare, iritabilitate, scăderea sau absența debitului de urină și chiar accident vascular cerebral; De asemenea, copiii pot dezvolta peteșii și edem. Tratamentul este de susținere; unii copii necesită dializă. Majoritatea copiilor isi revin si isi recapata functia renala normala ; toate sunt urmarite pentru hipertensiune arteriala si insuficienta renala cronica.

Întrebări de înțelegere

35.1 Un băiețel de 2 ani a făcut ieri vărsături și dureri abdominale intermitente, cu câteva scaune mici parțial formate. Părinții lui nu erau prea îngrijorați pentru că părea bine între episoadele de durere. Astăzi, însă, are vomă bilioasă persistentă și a avut mai multe scaune cu sânge. Examinarea dezvăluie un copil letargic în suferință ușoară; este tahicardic si febril. Are un abdomen sensibil sensibil, cu o masă tubulară vagă în cadranul superior drept. Care dintre următoarele este următorul pas cel mai potrivit în gestionarea acestei afecțiuni?

A. Tomografia computerizată a abdomenului
B. Clismă de contrast

C. Antibiotice intravenoase pentru *Shigella*
D. Asigurarea părinților
E. Culturi de scaune

35.2 O fetiță de 2 ani anterior sănătoasă a avut 3 zile de diaree sângeroasă săptămâna trecută, care s-a rezolvat spontan. Mama ei crede acum că arată palidă. La examinare, vezi că este febrilă, ritmul cardiac este de 150 bpm, iar tensiunea arterială este de 150/80 mm Hg. Ea este palidă și iritabilă, are edem la nivelul extremităților inferioare și are peteșii împrăștiate. După - studii de laborator adecvate, managementul inițial ar trebui să includă care dintre următoarele?

A. Gestionarea atentă a echilibrului fluidelor și electroliților
B. Seria GI superioară contrastată cu filme pentru întârzierea intestinului subțire
C. Antibiotice intravenoase și transfuzie de trombocite
D. Steroizi intravenos și resuscitare fluidă agresivă
E. Intubație și ventilație mecanică

35.3 Un picnic de reuniune de familie a mers prost când majoritatea participanților au dezvoltat vomă și diaree apoasă cu dungi de sânge. Participanții neafectați nu au mâncat salata de cartofi. Câțiva membri ai familiei bolnavi sunt ușor febrili. Ei vin ca grup la biroul tău, căutând medicamente . Care dintre următoarele este cel mai potrivit management pentru starea lor?

A. Medicamente antimotilitate
B. Hidratare și urmărire atentă
C. Ceftriaxonă intramusculară
D. Amoxicilină orală
E. Metronidazol oral

35.4 Vi se cere să vedeți un copil de 1 lună pentru a oferi oa doua opinie. În timpul unui episod de diaree scurt, auto-limitat și netratat săptămâna trecută, medicul său principal a comandat un test de scaun pentru toxina *Clostridium difficile ;* rezultatul este pozitiv. Copilul este acum complet asimptomatic, activ, zâmbitor și bine hidratat. Medicul lui a spus că tratamentul nu este necesar, dar mama vrea tratament. Care dintre următoarele este răspunsul cel mai potrivit?

A. *Clostridium difficile* colonizează de obicei intestinul sugarilor; tratamentul nu este justificat.
B. Copilul trebuie să ia o cură de 7 zile de metronidazol oral.
C. Copilul trebuie să ia o cură de 10 zile de vancomicină orală.
D. Copilul trebuie internat la spital pentru metronidazol intravenos
E. Este justificat un studiu repetat pentru a căuta organismul *C difficile* .

RĂSPUNSURI

35.1 **B.** Acest copil are invaginatie. Are scaune cu sânge, dar are și vărsături bilioase, dureri abdominale cu colici și o masă în cadranul superior drept. În mâinile experimentate, o procedură de clismă de contrast poate fi diagnostică și terapeutică. Asigurați-vă că un chirurg și o sală de operație pregătită sunt disponibile în cazul în care reducerea prin clismă de contrast eșuează sau duce la perforație intestinală. În timp ce o CT poate diagnostica invaginarea nasului, o clismă este preferată, deoarece poate fi atât terapeutică, cât și diagnostică.

35.2 **A.** Sindromul hemolitic-uremic poate fi observat după diaree cu sânge, prezentând anemie, trombocitopenie și nefropatie. Copilul în cauză este hipertensiv și are edem, așa că cantități mari de lichide pot fi contraproductive. De obicei, steroizii nu sunt de ajutor. Trombocitopenia este consumativă; cu excepția cazului în care pacientul sângerează activ, transfuzia de trombocite nu este de ajutor. Cea mai mare parte a îngrijirii pentru astfel de pacienți este de susținere, concentrându-se pe fluide și electroliți. Poate fi necesară dializa precoce. Pacienții hipertensivi trebuie să aibă un control adecvat al tensiunii arteriale.

35.3 **B.** Această familie are probabil toxiinfecții alimentare *cu Salmonella* . Antibioticele nu sunt indicate pentru această familie sănătoasă, iar agenții de antimotilitate pot prelungi boala. Trebuie subliniată spălarea frecventă a mâinilor.

35.4 **A.** *Clostridium difficile* colonizează aproximativ jumătate din sugarii sănătoși normali în primele 12 luni. La acest sugar fără antecedente de tratament cu antibiotice sau simptome actuale, tratamentul nu este necesar. Colita *C difficile* apare rar fără antecedente de utilizare recentă a antibioticelor.

Perle clinice

- La copiii normali mai mari de 3 luni, infecțiile intestinale izolate *cu Salmonella* nu necesită tratament cu antibiotice; antibioticele nu scurtează cursul bolii.
- suspectate *cu Shigella* sunt de obicei tratate pentru a scurta cursul bolii și pentru a reduce eliminarea organismului.
- Sindromul hemolitic-uremic, o posibilă sechelă a enteritei bacteriene, este cea mai frecventă cauză de insuficiență renală acută la copii.

REFERINȚE

Bhutta ZA. Gastroenterita acută la copii. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: Saunders Elsevier;

2007:1605-1617.

Brandt M. Intussusception. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:1938-1940.

Eddy AA. Sindromul hemolitic uremic. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:1696-1698.

Pavia AT. Infecții *cu Salmonella* , *Shigella* și *Escherichia coli* . În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:981-990.

Pickering LK. Infecții *cu Salmonella* . În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:1112-1116.

Sheth RD. Sindrom hemolitic-uremic. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:2600-2602.

Stevenson RJ. Invaginatie. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003: 1407-1408.

Această pagină a fost lăsată goală în mod intenționat

--------[1] Cazul 36

O adolescentă de 15 ani are dureri periumbilicale care au început acum 8 ore; de atunci a vărsat o dată și a avut o mișcare a intestinului mic, lejer. Ultima ei masă a fost acum 12 ore și nu-i este foame. Ea neagă disuria, frecvența urinară și activitatea sexuală; ultima ei menstruatie acum 1 saptamana a fost normala. La examinare, ea este moderat inconfortabilă și are o febră scăzută 101,5 ° F (38,6 ° C); celelalte semne vitale ale ei sunt normale. Examenul ei abdominal dezvăluie puține zgomote intestinale, rigiditate a mușchiului drept și sensibilitate la palpare, în special la nivel periumbilical. Sunetele respiratorii sunt clare; nu are erupții cutanate. Examenul ei pelvin nu evidențiază scurgeri vaginale, dar există o oarecare sensibilitate abdominală cu palpare bimanuală blândă. Are dureri la examenul rectal digital.

> Care este diagnosticul cel mai probabil?

> Care este următorul pas în managementul acestui pacient?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 36:

Apendicită

Rezumat: O adolescentă de 15 ani cu dureri periumbilicale de 8 ore, urmate de anorexie, vărsături și o mișcare a intestinului liber. Nu are disurie sau activitate sexuală, iar durerea pare să nu aibă legătură cu menstruația. Examenul ei fizic arată un abdomen liniștit, rigid, sensibil și durere la examenul rectal digital.

- **Cel mai probabil diagnostic:** Apendicita.
- **Următorul pas în management:** Un chirurg trebuie consultat odată ce se suspectează diagnosticul de apendicită. Ecografia abdominală are o sensibilitate ridicată pentru diagnosticarea apendicitei în centrele pediatrice cu experiență, dar CT abdominal este mai general utilizat. Analiza urinei este utilă pentru a elimina o infecție a tractului urinar (ITU) ca cauză și o hemoleucogramă completă (CBC) arată adesea leucocitoză. În ciuda negării acestei adolescente a activității sexuale, ar trebui să se facă un test de sarcină în urină.

ANALIZĂ

Obiective

1. Recunoașteți semnele clinice prezente pentru apendicită.
2. Cunoașteți diagnosticul diferențial pentru apendicită.
3. Recunoașteți necesitatea menținerii unui indice ridicat de suspiciune pentru apendicită pentru a preveni posibilele complicații.

Considerații

Diagnosticul definitiv de apendicita nu poate fi pus până la intervenție chirurgicală. Pentru acest pacient, **durerea abdominala initiala urmata de anorexie si varsaturi** sugereaza apendicita. **Durerea** unei **pependicite începe în mod clasic periumbilical și apoi migrează în cadranul inferior drept.** Durerea poate apărea ulterior (apendice retrocecal) sau poate fi mai difuză (apendice perforat cu peritonită generalizată rezultată). Utilitatea examinărilor rectale pentru copiii cu suspiciune de apendicită este discutabilă; pot fi utile pentru localizarea sursei durerii la o adolescentă.

În acest caz, adolescenta se află la începutul procesului bolii și, probabil, ar putea fi observată în siguranță timp de câteva ore dacă diagnosticul rămâne sub semnul întrebării. Odată ce apendicita este considerată cu tărie, totuși, managementul chirurgical ar trebui să aibă loc în timp util; ratele de perforare depășesc 65% dacă diagnosticul este întârziat peste 36 până la 48 de ore de la debutul simptomelor. Posibilele complicații ale apendicitei (infecție a plăgii, formare de abcese, obstrucție intestinală, aderențe) sunt rare în urma apendicectomiei necomplicate, dar apar ocazional cu perforație apendiculară.

ABORDAREA LA
Apendicită

DEFINIȚII

Apendicită: inflamația apendicelui apare după obstrucția luminală. Dacă apendicele nu este îndepărtat, necroza peretelui apendicular duce la perforare și contaminare peritoneală.
PUNCTUL MCBURNEY: joncțiunea treimii laterale și mijlocii a liniei care unește coloana iliacă anterosuperioară dreaptă și ombilicul (Figura 36-1); de obicei, această zonă este cel mai mare disconfort în apendicita acută.
SEMNE PSOAS: Iritație a mușchiului psoas cauzată de extensia pasivă a șoldului la pacienții cu apendicită.
SEMNE OBTURATOR: Iritație a mușchiului obturator cauzată de rotația internă pasivă a coapsei la pacienții cu apendicită.

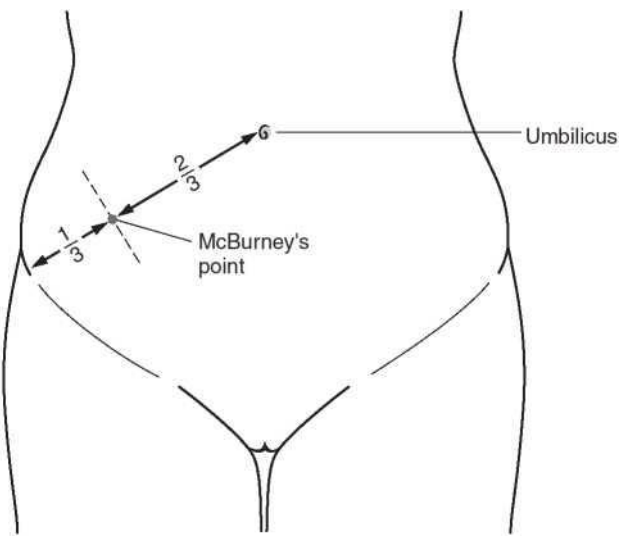

Figura 36-1. Ideea lui McBurney.

ABORDAREA CLINICĂ

Riscul de apendicită al unei persoane pe parcursul vieții a fost estimat la 6% până la 20%, cu **incidența maximă în adolescență** . Obstrucția apendiculară intrinsecă, material fecal saturat (apendicolit), se găsește la 30% până la 50% dintre pacienți în momentul intervenției chirurgicale. Compresia extrinsecă este de obicei cauzată de ganglionii limfatici măriți asociate cu infecții bacteriene sau virale. Obstrucția provoacă tromboză vasculară, ischemie și, în cele din urmă, perforație.

Diagnosticul diferențial pentru durerea abdominală acută în copilărie este lung (Tabelul 36-1). Agravarea durerii abdominale în zona periumbilicală, care migrează apoi în cadranul inferior drept, este caracteristică apendicitei acute . De asemenea, anorexia, greața și vărsăturile care încep după apariția durerii indică puternic diagnosticul.

O examinare blândă a abdomenului poate oferi date semnificative, fără a speria copilul. Observarea copilului urcând și coborând pe masa de examinare poate fi revelatoare; copiii cu apendicita evita miscarile bruste (sarituri de pe masa). Abdomenul este auscultat pentru zgomote intestinale mai întâi, apoi palpat ușor pentru zona de sensibilitate și rigiditate maximă. Percuția blândă a degetelor evaluează iritația peritoneală („sensibilitate la rebound"). Dacă se efectuează, o examinare rectală ar trebui să aibă loc ultima.

Deși nu este o constatare specifică, **leucocitoza cu o predominanță a celulelor polimorfonucleare (o „deplasare la stânga") pe un CBC susține un proces inflamator** . Hematuria și piuria ridică posibilitatea unei etiologii genito-urinare, dar pot apărea cu apendicita acută dacă provoacă și iritarea vezicii urinare sau a peretelui ureteral. Radiografiile simple ale abdomenului sunt frecvent obținute, dar rareori utile: obliterarea umbrei psoasului, dilatarea intestinului cadranului inferior drept , scolioza spre regiunea afectată și un apendicolit (observat în 10%-20% din cazuri) susțin apendicita. Radiografiile toracice elimină pneumonia ca diagnostic alternativ. **Ultrasonografia este mai sensibilă decât filmele simple pentru apendicită și este deosebit de utilă la adolescentele de sex feminin** , la care diagnosticul diferențial include chisturile ovariene și sarcina. **Tomografia computerizată** a devenit testul de diagnostic de elecție în majoritatea centrelor. CT este util în special pentru pacienții care sunt **afectați neurologic, cu suprimare imunologică sau obezi** și când se suspectează **perforarea** . Imaginile CT sunt folosite ca ghid pentru drenajul abcesului periapendicular.

Tratamentul definitiv este îndepărtarea chirurgicală a apendicelui , realizată de îndată ce diagnosticul este puternic suspectat pentru a preveni perforarea (dacă nu a apărut deja). Pentru apendicita perforată, recuperarea necesită antibiotice intravenoase și înlocuirea lichidelor și poate fi complicată de sepsis, formare de abces sau ileus paralitic prelungit (4 până la 5 zile).

Tabelul 36-1 DIAGNOSTIC DIFERENȚIAL PARȚIAL AL DURILOR ABDOMINALE ACUTE LA COPII DIN CĂTRE SUBRIRI

STARE	SEMNE ȘI SIMPTOME
Apendicită	Durere în cadranul inferior drept, protecție abdominală și sensibilitate la rebound
Enterocolită bacteriană	Diaree (poate fi sângeroasă), febră, vărsături
Colecistita	Durere în cadranul superior drept, care iradiază adesea în regiunea subcapsulară a spatelui
Constipație	Scaune rare, dure și dureri abdominale recurente; uneori enurezis
Cetoacidoza diabetica	Istoric de polidipsie, poliurie și pierdere în greutate
Sarcina extrauterina	Dureri abdominale inferioare, sângerări vaginale și un istoric menstrual anormal
Gastroenterita	Febră, vărsături și zgomote intestinale hiperactive
Sindrom hemolitic-uremic	Iritabilitate, peteșii și edem
purpura Henoch-Schonlein	Leziuni purpurice, în special ale extremităților inferioare și dureri articulare
hepatită	Durere în cadranul superior drept și icter
Boala inflamatorie intestinală	Scădere în greutate, diaree și stare de rău
Mittelschmerz	Apariția bruscă a durerii în cadranul inferior drept sau stâng cu ovulație, secreții vaginale mucoide abundente
Nefrolitiază	Hematurie, colici abdominale
Chistul ovarian	număr de globule albe mai mic de 11.000/mm ^{3}; vărsături rare
Pancreatită	Durere abdominală (severă) epigastrică, febră și vărsături persistente
Boală inflamatorie pelvină	Sensibilitate la mișcarea colului uterin; globule albe din secrețiile vaginale
Pneumonie	Febră, tuse și trosnet la auscultarea toracelui
Criza celulelor falciforme	Anemie și dureri ale extremităților
Faringita streptococică	Febră, dureri de gât și dureri de cap
Infecția tractului urinar	Disurie, febră, vărsături și dureri de spate

Întrebări de înțelegere

36.1 Un copil de 7 ani are dureri abdominale pe partea dreaptă și febră până la 102 ° F (38,9 ° C). Mama lui spune că a avut 2 zile fără poftă de mâncare și tuse; avea două scaune libere mai devreme în cursul zilei. La examinare, temperatura lui este de 101,7 ° F (38,7 ° C), ritmul cardiac este de 120 bpm și ritmul respirator este de 50 de respirații/min. Zgomotele respiratorii sunt diminuate, iar abdomenul este încordat difuz cu zgomote intestinale hipoactive. Care dintre următoarele ar conduce probabil la diagnostic?

A. Tomografia computerizată abdominală
B. Radiografie toracică
C. Testele funcției hepatice
D. Leucocite din scaun
E. Scaun pentru cultură, ovule și paraziți

36.2 O adolescentă în vârstă de 14 ani, cu antecedente de 3 zile de durere abdominală, anorexie și vărsături și antecedente de febră de 1 zi, a suferit o intervenție chirurgicală laparoscopică pentru suspiciune de apendicită, care a fost perforată în momentul intervenției chirurgicale. Ampicilină intravenoasă, gentamicina și clin damicină au fost inițiate înainte de intervenția chirurgicală și au continuat postoperator. În a șaptea zi postoperatorie, ea continuă să aibă febră până la 102 ° F (38,9 ° C). Care dintre următoarele este următorul pas cel mai potrivit în management?

A. Adăugați metronidazol la regimul de antibiotice.
B. Schimbați antibioticele cu amikacină și o cefalosporină.
C. Comandați o statistică de tomografie computerizată .
D. Trimiteți o analiză de urină și urocultură.
E. Efectuați un examen pelvin.

36.3 Un băiețel de 8 ani anterior sănătos se prezintă la cabinetul dumneavoastră cu dureri abdominale, anorexie și vărsături care s-au agravat în ultimele 24 de ore. Durerea este localizată în regiunea ombilicală. În ciuda eme sis, el pare bine hidratat. Un CBC relevă un număr de sânge alb de 17.000 celule/mm ^{3} cu 50% celule polimorfonucleare. O tija de urină pe o probă de captură curată arată 2+ leucocite și 1+ proteină, dar fără nitriți. Care dintre următoarele este cel mai adecvat management în acest moment?

A. Obțineți un panou complet de chimie și continuați să-l observați la birou.
B. Trimiteți pacientul imediat la spital pentru o ecografie abdominală.
C. Dă-i o rețetă pentru trimetoprim-sulfametoxazol; programați o vizită de urmărire în 2 zile pentru a reevalua urina.
D. Admiteți-l la spital pentru antibiotice intravenoase pentru a trata presupusa pielonefrită.
E. Programați o tomografie computerizată a abdomenului pentru dimineața următoare.

36.4 O fetiță de 4 ani are febră de 102,4°F (39,1°C), dificultăți la înghițire ,

vărsături și dureri abdominale. Care dintre următoarele teste de diagnosticare este cel mai probabil să dea un diagnostic adecvat?

A. Testul antigenului streptococic („test rapid streptococic”)
B. Test antigen pentru virusul Epstein-Barr („Monospot”)
C. Radiografie laterală a gâtului
D. Ecografia abdominală
E. Hemoleucograma completă

RĂSPUNSURI

36.1 **B.** Pneumoniile lobului inferior pot provoca dureri abdominale, care pot fi cel mai supărător simptom la un pacient tânăr. Inflamarea diafragmei poate duce la o examinare abdominală anormală, care poate fi confundată cu sursa bolii copilului. Acest copil are tuse, febră, tahipnee și zgomote respiratorii diminuate, care împreună fac din pneumonie diagnosticul cel mai probabil.

36.2 **C.** Această adolescentă este expusă riscului de a avea un abces intraabdominal în ciuda apendicectomiei și a antibioticelor intravenoase. Ar fi neobișnuit ca o infecție a tractului urinar sau o boală inflamatorie pelvină să provoace febră persistentă în ciuda antibioticelor intravenoase cu spectru larg.

36.3 **B.** Simptomele și semnele acestui băiat sunt cele mai în concordanță cu un diagnostic de apendicită acută. O infecție a tractului urinar la un băiat altfel sănătos ar fi neobișnuită. Piuria lui este cel mai probabil rezultatul iritației peretelui vezicii urinare sau a ureterului cauzată de un apendice inflamat.

36.4 **A.** Simptomele ei sunt cel mai în concordanță cu faringita streptococică. Pe lângă durerile de gât și febră, infecțiile *cu streptococ de grup A* provoacă de obicei dureri abdominale și vărsături.

Perle clinice

- Apendicita acută provoacă de obicei dureri abdominale periumbilicale care migrează în cele din urmă în cadranul inferior drept. Emeza urmează de obicei, mai degrabă decât precedă, debutul durerii.
- Managementul chirurgical al apendicitei are loc de îndată ce se suspectează diagnosticul pentru a minimiza riscurile potențiale de perforare și formare de abces intra abdominal.
- Apendicita adesea nu este confirmată până la o intervenție chirurgicală. Anamneza și examenul fizic, analiza urinei, CBC și ecografia abdominală sau tomografia computerizată sunt cele mai utile instrumente pentru eliminarea altor considerații preoperatorii.

REFERINȚE

Aiken JJ, Oldham KT. Apendicita acută. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:1628-1635.

Pegoli W. Apendicita. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:2000-2002.

Stevenson RJ. Apendicită. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:1450-1452.

Cazul 37

Un student de 19 ani se prezintă la centrul de sănătate universitar cu câteva zile de febră, dureri în gât, stare de rău și o erupție cutanată care s-a dezvoltat astăzi. Ea a început să se simtă rău în urmă cu 10 zile, cu stare generală de rău, dureri de cap și greață. În urmă cu patru zile, ea a dezvoltat o temperatură de 103 ° F (39,4 ° C) care a persistat. Are dureri în gât care se agravează și dificultăți în înghițirea alimentelor solide; ea bea bine. Ea neagă vărsăturile, diareea sau contactele bolnave. Ea ia zilnic un contraceptiv oral și a luat ieri două doze de ampicilină (rămase de la o boală anterioară). La examinare, ea este bine dezvoltată, cu o erupție cutanată morbiliformă difuză. Ea pare obosită, dar fără suferință. Temperatura ei este de 102,2 °F (39 °C). Are edem supraorbitar ușor; amigdale mărite bilateral, care sunt acoperite cu un exsudat cenușiu; câteva peteșii pe palat și uvulă; limfadenopatie cervicală posterioară bilaterală; și o splină care este palpabilă la 3 cm sub marginea costală. Datele de laborator includ un număr de globule albe (WBC) de 17.000 celule/mm3 ^{cu} 50% limfocite, 15% limfocite atipice și numărul de trombocite de 100.000/ ^{mm3}.

- Care este diagnosticul cel mai probabil?
- Care este cel mai bun instrument pentru a confirma rapid acest diagnostic?
- Care este cel mai bun management pentru această afecțiune?
- Care este evoluția așteptată a acestei afecțiuni?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 37:

Infecție virală acută Epstein-Barr (mononucleoză infecțioasă)

Rezumat: O studentă are 10 zile de indispoziție, dureri de cap și greață. Acum are febră, dureri în gât și erupție cutanată morbiliformă după ce a luat ampi cilină. Examenul ei relevă febră, erupție cutanată, hipertrofie amigdaliană cu exudat, limfadenopatie cervicală posterioară și splenomegalie. Are un număr crescut de leucocite cu predominanță limfocitară și o ușoară trombocitopenie.

- **Cel mai probabil diagnostic:** infecție cu virusul Epstein-Barr (EBV) (mononucleoză infecțioasă).
- **Cel mai bun instrument:** Test pentru anticorpi heterofili (Monospot).
- **Cel mai bun management:** Îngrijire simptomatică, evitarea sporturilor de contact în timp ce splina este mărită (de obicei 1-3 luni).
- **Evoluție așteptată:** Boala acută durează 2 până la 4 săptămâni, cu recuperare treptată; ruptura splenica este o complicatie rara, dar potential fatala. Rareori, unii pacienți au oboseală persistentă.

ANALIZĂ

Obiective

1. Descrieți semnele și simptomele prezente ale infecției acute cu EBV.
2. Contrastați simptomele infecției cu EBV la copiii mici cu cele la adolescenți și adulți.
3. Enumerați complicațiile potențiale ale infecției acute cu EBV.

Considerații

Acest caz este tipic pentru adolescenții cu infecție primară cu EBV, deși edemul supraorbital apare doar la 10% până la 20% dintre pacienți. Diagnosticul diferențial include grupa A Ș -faringita streptococică hemolitică ; de obicei nu are un prodrom similar cu acest caz și nici nu provoacă splenomegalie. Infecția acută cu citomegalovirus (CMV) este o altă posibilitate; asemănările includ splenomegalia, febra și limfocitoza atipică, dar durerea exudativă în gât și limfadenopatia cervicală posterioară apar mai rar. Deși pacientul a negat contactele recente , infecția cu EBV are o incubație de 30 până la 50 de zile; Întrebări suplimentare au arătat că iubitul ei a avut simptome similare cu 6 săptămâni în urmă. Erupția cutanată este observată mai rar la adolescenții cu EBV, dar mulți pacienți dezvoltă o erupție cutanată morbiliformă ca răspuns la ampicilină, amoxicilină sau penicilină.

ABORDAREA LA
Infecția Epstein-Barr

DEFINIȚII

VIRUS EPSTEIN-BARR (EBV): Un virus herpes ADN dublu catenar care infectează țesuturile orofaringiene și salivare umane și limfocitele B. Poate provoca excreția virală persistentă, este asociată cu leucoplazie orală păroasă la persoanele infectate cu HIV și provoacă mai multe afecțiuni maligne.
MONONUCLEOZA INFECTIOASA: prezentarea tipica a EBV la copiii mai mari si adolescentii. Febră, adenopatie cervicală posterioară și dureri în gât sunt observate în mai mult de 80% din cazuri.

ABORDAREA CLINICĂ

EBV este omniprezent la oameni. În țările în curs de dezvoltare, infecția apare la aproape toți copiii până la vârsta de 6 ani. În lumea industrializată, aproximativ jumătate dintre adolescenți au dovezi serologice de infecție anterioară cu EBV; 10% până la 15% dintre studenții anteriori neinfectați fac seroconversie în fiecare an. Virusul este excretat în salivă; infecția rezultă din contactul mucoasei cu o persoană infectată sau din contactul cu un fomit contaminat. Eliminarea virusului Epstein-Barr în saliva după o infecție acută poate continua mai mult de 6 luni și apare intermitent după aceea pentru toată viața.

După ce apare o infecție, EBV se reproduce în epiteliul orofaringian și mai târziu în limfocitele B. O perioadă prodromală poate dura 1 până la 2 săptămâni, cu constatări vagi de febră, greață, stare generală de rău, dureri de cap, dureri în gât și dureri abdominale. Durerea în gât și febra se agravează treptat și determină frecvent pacientul să caute ajutor medical. **Constatările fizice în timpul unei infecții acute pot include limfadenopatie generalizată, splenomegalie și mărirea amigdalelor cu exudat.** Descoperirile mai puțin frecvente includ o erupție cutanată și hepatomegalie.

Infecția primară cu EBV se prezintă ca mononucleoză infecțioasă tipică la copiii mai mari și la adulți, dar această prezentare este mai puțin frecventă la copiii mici și sugari. La copiii mici, multe infecții sunt asimptomatice. În alții, febra poate fi singurul semn de prezentare. Descoperirile acute suplimentare la copiii mici includ otita medie, dureri abdominale și diaree. Hepatomegalia și erupția cutanată sunt observate mai des la copiii mici decât la persoanele în vârstă.

Monospotul **este un test de diagnostic util la copiii mai mari de aproximativ 5 ani** ; rezultatele sunt nesigure la copiii mai mici. La începutul bolii, Monospotul poate fi fals negativ. **Testele mai definitive includ teste ale antigenului capside viral EBV (EBV-VCA), antigenului timpuriu (EA) și antigenului nuclear Epstein-Barr (EBNA).** De obicei, anticorpii imunoglobulinei (Ig) G și IgM la EBV-VCA apar primii. Apar anticorpi anti-EBNA

1 până la 2 luni după infecție și persistă ani de zile. Anticorpii anti-EA sunt observați la majoritatea copiilor în timpul infecției acute și persistă ani de zile la aproximativ o treime dintre pacienți. Anticorpii VCA-IgG și EBNA-IgG indică infecția anterioară. Alte constatări de laborator includ o **leucocitoză limfocitară** , cu aproximativ **20% până la 40% limfocite atipice** . **Trombocitopenia** ușoară este frecventă, rar precipitând sângerare sau purpură. Mai mult de jumătate dintre pacienții cu infecție cu EBV dezvoltă **teste ale funcției hepatice ușor crescute** ; icterul este mai puțin frecvent.

Complicațiile infecției sunt rare, dar pot pune viața în pericol. Sechelele neurologice includ paralizia Bell, convulsii, meningita sau encefalita aseptică, sindromul Guillain-Barre, nevrita optică și mielita transversală. Se pot dezvolta parotită, orhită sau pancreatită . Compromisul căilor respiratorii poate rezulta din hipertrofia amigdaliană; tratamentul poate include steroizi. **Splenomegalia** este observată la aproximativ jumătate dintre cei cu mononucleoză infecțioasă; **ruptura este rară, dar pierderea de sânge pune viața în pericol** .

Mononucleoza infecțioasă tipică necesită doar odihnă. Repausul strict la pat nu este util, cu excepția pacienților cu oboseală debilitantă. Copiii cu splenomegalie ar trebui să evite sporturile de contact pentru a preveni ruptura splenice până când se rezolvă mărirea. Aciclovirul, care este eficient în încetinirea replicării virale, nu afectează severitatea bolii și nici rezultatul.

Virusul Epstein-Barr a fost identificat inițial din celulele tumorale limfomului Burkitt și a fost primul virus asociat cu malignitatea umană. Alte afecțiuni maligne asociate includ boala Hodgkin, carcinomul nazofaringian și tulburările limfoproliferative. Virusul Epstein-Barr poate stimula sindromul hemofagocitar. Pacienții infectați cu HIV pot dezvolta leucoplazie orală păroasă, tumori ale mușchilor netezi și pneumonită interstițială limfoidă cu infecție cu EBV.

Întrebări de înțelegere

37.1 Un adolescent de 17 ani are sensibilitate abdominală și vărsături la umărul stâng și cadranul superior stâng. El raportează că a avut „mono” luna trecută, dar spune că este complet recuperat. Juca fotbal cu prietenii când durerea a început acum o oră. La examinare, ritmul cardiac este de 150 bpm, iar tensiunea arterială este de 80/50 mm Hg. Este palid, slab și pare dezorientat. Are sensibilitate abdominală difuză de rebound. Managementul de urgență include care dintre următoarele?

A. Apendicectomia laparoscopică
B. Reanimare cu lichide și transfuzie de sânge
C. Antibiotice intravenoase
D. Internare în spital pentru observație
E. Cardioversie sincronizată pentru tahicardia supraventriculară

37.2 Vi se cere să vedeți un băiețel de 2 ani în consultație. Medicul său de

medicină generală l-a internat la spital acum 2 zile din cauza a 3 zile de febră. Are limfadenopatie generalizată, dar în rest este bine. Rezultatele testelor Monospot, HIV și antigenului CMV sunt negative ; valorile sale ale testului funcției hepatice sunt ușor crescute. Medicul său l-a diagnosticat pe fratele băiatului, în vârstă de 7 ani, cu „mono" cu luna anterioară. Ar trebui să sugerați care dintre următoarele?

A. Începeți imunoglobulina intravenoasă și obțineți o ecocardiogramă; pacientul are probabil boala Kawasaki.
B. Trimiteți o cultură EBV pentru confirmarea suspiciunilor medicului.
C. Tratament cu aciclovir deoarece are un istoric de expunere pozitiv la EBV.
D. Obțineți teste EBV-VCA IgG și IgM, EBV-EA și EBV-NA.
E. Imagistica hepatică cu ultrasonografie sau tomografie computerizată.

37.3 Mama unei adolescente în vârstă de 15 ani, diagnosticată recent cu mononucleoză infecțioasă, solicită mai multe informații. Ea relatează că fiica ei, deși obosită, pare confortabilă și își revine frumos. Ea își amintește că fiul ei de 20 de ani avea „mono" când avea 10 ani și a primit un medicament oral. Ea cere același medicament pentru fiica ei. Care dintre următoarele este cea mai potrivită cale de acțiune?

A. Explicați că medicamentele nu sunt utilizate în mod obișnuit în infecția cu EBV.
B. Sunați la farmacie și comandați prednison oral, 50 mg pe zi, timp de 5 zile (1 mg/kg/zi).
C. Sunați la farmacie și comandați aciclovir oral 250 mg de patru ori pe zi (20 mg/kg/zi).
D. Solicitați-o să vină la birou pentru o singură doză de 50 mg metilprednisolon intravenos (1 mg/kg).
E. Sunați la farmacie și comandați amoxicilină orală 250 mg de trei ori pe zi timp de 7 zile.

37.4 Un adolescent sosește la un control. Prietenul său a fost recent diagnosticat cu mononucleoză. Este îngrijorat că o va contracta. Care dintre următoarele este adevărată în ceea ce privește transmiterea EBV?

A. Este comun printre prietenii ocazionali.
B. Apare numai la persoanele imunodeficiente.
C. Necesită contact strâns cu saliva (adică sărut sau băut din aceeași cană).
D. Se transmite numai prin contact sexual cu o persoană infectată.
E. Nu apare după ce persoana infectată se recuperează de la infecția inițială.

RĂSPUNSURI

37.1 **B.** Pacientul descris este în șoc hipovolemic și are probabil ruptură splenică cu sângerare intraperitoneală. El va muri în scurt timp dacă nu va fi resuscitat agresiv cu lichide și sânge. Evaluarea de către un chirurg pentru îndepărtarea potențială a splinei rupte ar trebui să urmeze rapid.

37.2 **D.** Testul de anticorpi monospot heterofil, util la copiii mai mari, nu este atât de fiabil la copiii mai mici. Anticorpii împotriva antigenelor specifice EBV sunt mai folositori la copiii mai mici. Niciun studiu imagistic nu este diagnostic pentru EBV; aciclovirul nu este indicat pentru expunerea la EBV ; Cultura EBV nu este ușor disponibilă; și în timp ce boala Kawasaki trebuie luată în considerare la pacienții cu febră persistentă, istoricul expunerii face ca EBV să fie mai probabil.

37.3 **A.** Numai îngrijirea de susținere este de obicei necesară pentru un pacient cu infecție acută cu EBV. Steroizii au fost folosiți istoric; literatura actuală sugerează utilizarea lor numai în compromisul iminent al căilor respiratorii din cauza hipertrofiei ton sillar sau a altor complicații care pun viața în pericol. Aciclovirul suprimă excreția virală în mod acut, dar nu are beneficii pe termen lung și nu este recomandat în mod obișnuit. Amoxicilina și ampicilina sunt medicamente antivirale ineficiente și induc o erupție cutanată la unii pacienți infectați cu EBV.

37.4 **C.** EBV este excretat în salivă și se transmite prin contactul mucoasei cu un individ infectat (ca la sărut) sau printr-un obiect contaminat. Virusul este eliminat pentru o perioadă prelungită după ce simptomele se rezolvă și este reactivat intermitent și eliminat ani de zile asimptomatic .

Perle clinice

- Majoritatea adulților prezintă dovezi ale infecției anterioare cu virusul Epstein-Barr; este o infecție comună în întreaga lume.
- Copiii din țările industrializate sunt de obicei infectați cu infecția cu EBV mai târziu în viață decât copiii din țările în curs de dezvoltare.
- Diagnosticul infecției cu virusul Epstein-Barr la copiii mici se realizează cel mai bine prin teste de anticorpi specifici.
- Mononucleoza infecțioasă este autolimitată și, de obicei, nu necesită tratament . Complicațiile ocazionale ale infecției cu virusul Epstein-Barr pot necesita administrarea de steroizi.

REFERINȚE

Brady MT. Infecții cu virusul Epstein-Barr (mononucleoză infecțioasă). În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:1035-1039.

Jenson HB. Virusul Epstein-Barr. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: Saunders Elsevier; 2007:1372-1376.

Luzuriaga K, Sullivan JL. Infecții cu virusul Epstein-Barr la copii. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:1241-1246.

Această pagină a fost lăsată goală în mod intenționat

------- 1 Cazul 38

O mamă spune că fiica ei de 2 ani a avut 1 până la 2 săptămâni de mâncărime perineală și perianală. Ea observă că mâncărimea apare mai ales noaptea, dar neagă febra, diareea sau vărsăturile. Fata petrece timp într-un program de „Ziua Mamei" 3 zile pe săptămână, dar în rest, este întotdeauna cu mama ei. La examinare, zona perianală este roșie și iritată; tonul sfincterului anal este normal și nu găsiți nicio dovadă de traumă prin penetrare. Zona perineală este la fel de roșie și excoriată. În afară de o ușoară scurgere vaginală albicioasă, zona scutecului copilului este curată.

> Care este diagnosticul cel mai probabil?

> Cum poti confirma diagnosticul?

> Care este cel mai bun management pentru această afecțiune?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 38:

Oxiuri

Rezumat: O fetiță sănătoasă de 2 ani, cu câteva săptămâni de prurit perianal și perineal nocturn.

- **Cel mai probabil diagnostic:** Infecție cu *Enterobius vermicularis* (oxiuri).
- **Confirmați diagnosticul:** Test cu bandă de celofan cu microscopie pentru a identifica ouăle de oxiuri (Figura 38-1).
- **Cel mai bun management:** Mebendazol, pamoat de pirantel sau albendazol într-o singură doză, tratând întreaga familie.

ANALIZĂ

Obiective

1. Descrieți prezentarea infecției *cu E vermicularis* la populația pediatrică.
2. Explicați metodele de tratament și prevenire a reinfectării.

Considerații

Acest pacient are istoricul tipic pentru oxiuri. Deși abuzul sexual este posibil, este puțin probabil, având în vedere istoricul și examinarea. Igiena personală deficitară este o altă problemă comună la copiii de 2 ani care se antrenează la toaletă și

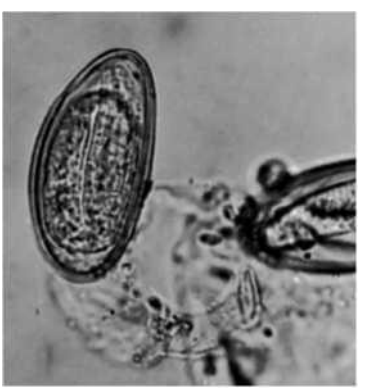

Figura 38-1. Oxiuri (Enterobius vermicularis) la microscopie. *Reproducere, cu permisiune, de pe Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds.* Pediatria lui Rudolph. *a 21-a ed. New York, NY:McGraw-Hill;2003:1106.* nu se curăță în mod adecvat. Acest lucru are ca rezultat mâncărimi și iritații perianale , totuși examenul genital este în esență normal. Ocazional, curățarea excesivă are ca rezultat simptome similare.

ABORDAREA LA

Infecția cu Enterobius Vermicularis

DEFINIŢIE

NEMATOD (viermi rotunzi): organisme cilindrice, cu mii de specii diferite, dintre care doar câteva sunt parazite (Tabelul 38-1). Infecția cu nematozi este unul dintre cele mai frecvente tipuri de infecție la om.

ABORDAREA CLINICĂ

Un pacient cu mâncărime perianală, în special noaptea, trebuie evaluat pentru infecția *cu E vermicularis* . Spre deosebire de mulți alți paraziți, examinarea fecalelor pentru ovule nu este utilă deoarece ouăle sunt mici și puține. Unii părinți pot vedea un vierme în scaun, dar *E vermicularis* este dificil de identificat pozitiv cu ochiul liber. În schimb, **bandă de celofan este aplicată pe regiunea perianală dimineața devreme** ; din această bandă se pot identifica **ouăle *de E vermicularis* .** Aceste ouă sunt infecțioase; sunt indicate practici adecvate de control al infecțiilor.

Infecția *cu Enterobius vermicularis* este cea **mai frecventă infecție cu nematozi din America de Nord** , iar oamenii sunt singura gazdă naturală. Factorii de risc includ expunerea la alți copii într-un mediu de îngrijire de zi sau în casă. Viermele adult are aproximativ 1 cm lungime și trăiește în tractul gastro-intestinal uman, migrând rar către apendice, splină, ficat, vezică urinară și vagin. Ciclul de viață al viermelor începe atunci când viermii femele migrează în regiunea perianală pentru a-și depune ouăle. În decurs de 6 ore este prezentă o larvă în fiecare ovul; larvele sunt viabile până la 20 de zile. Aceste ouă sunt transferate ulterior pe haine, degete (de la mâncărime) și lenjerii de pat. O infecție are ca rezultat ingestia de ouă. Larvele „eclozează" în duoden și devin viermi adulți în 4 până la 6 săptămâni.

Mulți pacienți infectați sunt asimptomatici. Simptomul descris cel mai frecvent este **mâncărimea perianală nocturnă** , rezultat al hipersensibilității la vierme și ovule. Viermii gravizi migrează ocazional în zona perineală, ducând la mâncărime și secreții vaginale. Deși din punct de vedere istoric, bruxismul a fost legat de - infecția cu vierme, mâncărimea perianală este singurul simptom raportat constant.

Unii experți recomandă tratarea întregii familii; altele sugerează tratament global doar în cazuri recurente. **Tratamentul poate fi cu mebendazol, albenda zol sau pamoat de pirantel** într-o singură doză. Adesea, o a doua doză este administrată la 2 săptămâni după prima doză pentru a elimina orice viermi noi eliberați din ovulele ingerate imediat după timpul de tratament.

Tabelul 38-1 INFECȚII FRECVENTE CU NEMATODE LA OM

NUME COMUN	NUME(E) PARAZIT(E)	SURSA INFECȚIEI	SEMNE ȘI SIMPTOME	DIAGNOSTIC	TRATAMENT
ascariaza	*Ascaris lumbricoides*	Ingestia de ouă, de obicei din sol contaminat cu fecale umane	Cele mai asimptomatice; hemoptizie, infiltrate pulmonare, dureri abdominale, distensie; obstrucție intestinală ocazională	Ouă embrionate și neembrionate în scaun; vezi ocazional viermi adulți în scaun sau tusiți	Albendazol doză unică, mebendazol timp de 3 zile sau o singură doză de pamoat de pirantel; obstrucția poate fi curățată cu săruri de piperazină (provoacă paralizia viermilor și expulzarea)
Anchilostoma	*Ancylostoma duodenal; Necator americanus*	Larvele din sol pătrund în pielea expusă	Prurit și erupție cutanată la locul de intrare; durere epigastrică și diaree; anemie prin pierderea de sânge; simptome respiratorii	Ouă ovoide caracteristice în scaun	Mebendazol pentru 3 zile sau albendazol în doză unică sau pamoat de pirantel; include supliment de fier
Oxiuri	*Enterobius vermicularis*	Ingestia de ou	Mulți sunt asimptomatici; prurit perianal nocturn cel mai frecvent	Microscopia benzii de cellophane aplicată pe anus dezvăluie ouă; scaun de rutină ovule și paraziți nu sunt utile	Pamoat de pirantel sau meben - dazol sau albendazol doză unică cu o a doua doză 2-3 săptămâni mai târziu

Strongiloizi	*Strongyloides stercoralis*	Larvele pătrund în piele și se deplasează în plămâni și apoi în intestine; De asemenea, autoinfecțioase, larvele se pot muta din intestine în fluxul sanguin, în plămâni și	Poate fi asimptomatică; poate provoca dureri epigastrice, vomă, diaree, malabsorbție, scădere în greutate	Larve în fecale sau eșantion de lichid duodenal printr-un test cu corzi	Ivermectină timp de 1-2 zile sau tiabendazol timp de 2 zile; poate necesita până la 2 săptămâni de terapie, pe baza examinărilor ulterioare ale scaunului
Larva migrans viscerală și oculară	*Toxocara canis; Toxocara cati; Toxocara leonina; Baylisascaris procyonis*	Ingerarea de ouă, de obicei din sol contaminat cu fecale de câine sau pisică	Febră, tuse, dureri abdominale ocazionale; hepatomegalie, rhonhi și leziuni ale pielii la examinare	Prezentare clinică și testare serologică; microscopia țesutului afectat dezvăluie ocazional larve	Visceral: nici unul, boală autolimitată Ocular; dietilcarbamazină, albendazol timp de 3-5 zile sau mebendazol timp de 5 zile; utilizați cu precauție, deoarece moartea organismelor poate precipita o reacție inflamatorie
Viermii bici	*Trichuris trichiura*	Ingestia de ou	Cele mai asimptomatice; poate provoca proctită, diaree cu sânge, dureri abdominale, prolaps rectal	Ouă în formă de lămâie în scaun	Mebendazol sau albendazol timp de 3 zile (doză unică pentru infecții ușoare)

Întrebări de înțelegere

38.1 O mamă afirmă că fiul ei de 4 ani a avut 2 zile de „dureri de fese". Ea raportează mai multe scaune cu dungi de sânge și zgârieturi frecvente ale zonei. Este afebril, dar regiunea lui perianală este roșu aprins, cu o margine eritematoasă clar delimitată. Zona este sensibilă difuză, dar nu se găsesc noduri tăți, fluctuații sau traume. Testele de diagnosticare și terapia adecvate includ care dintre următoarele?

A. Probă de scaun pentru ovule și paraziți; tratament cu albendazol
B. Test de bandă de celofan pentru ovule; tratament cu albendazol
C. Test rapid de streptococ al zonei anale; antibiotice orale
D. hemocultură; antibiotice parenterale
E. Administrarea de unguent pentru scutec

38.2 Un băiat de 6 ani care sa mutat recent din sud-estul Statelor Unite se plânge că „i-a ieșit ceva" din fese în timp ce se încorda în timpul defecației; pare să se rezolve când se relaxează. De asemenea, se plânge de dureri abdominale și scaune cu sânge în ultima săptămână. Examinarea relevă un anus extern normal, fără semne de traumă. La încordare, el produce o masă mucoasă roz din anus; se întoarce când se relaxează. Evaluarea diagnostică inițială ar trebui să includă care dintre următoarele studii?

A. Test cu bandă de celofan la trezirea dimineții
B. Scaun pentru ovule și paraziți
C. Cultura rectală
D. Ecografia abdominală
E. Cultura herpesului

38.3 O mamă aduce o mostră de scaun pentru examinare. În scaun sunt câțiva viermi rotunzi, albici, cu lungimea de 15 până la 20 cm. Initiezi tratamentul cu care dintre urmatoarele?

A. Amoxicilină
B. Mebendazol
C. Praziquantel
D. Niclosamidă
E. Paromomicină

38.4 Un adolescent de 14 ani cu HIV și SIDA se prezintă pentru un examen fizic înainte de a călători în Asia de Sud-Est. Consiliându -l cu privire la riscurile pentru sănătate din zonă, menționați că trebuie să poarte întotdeauna pantofi pentru a ajuta la prevenirea infecției *cu Strongyloides* , care este deosebit de periculoasă pentru el, din care dintre următoarele motive?

A. Medicamentele sale antiretrovirale îl fac mai susceptibil.
B. Imunodeficiența lui va face eradicarea imposibilă.

C. Agenții antiparazitari nu sunt disponibili în Asia de Sud-Est.
D. Adolescenții au de obicei o boală severă atunci când sunt infectați.
E. *Strongyloides* poate dezvolta o „hiperiinfecție" la gazdele imunocompromise.

RĂSPUNSURI

38.1 **C.** Deși considerațiile de diagnostic ar trebui să includă infestarea cu oxiuri (precum și abuzul sexual, erupția cutanată de contact și erupția cutanată de scutec), prezentarea este mai în concordanță cu celulita perianală. Infecția cu oxiuri nu provoacă, de obicei, scaun cu dungi de sânge și orice eritem asociat cu acesta nu este bine delimitat. Celulita perianala este cauzata de obicei de *Streptococcus* si raspunde de obicei la antibiotice orale sau topice (mupirocina [Bactroban]).

38.2 **B.** Oxiurii nu sunt cunoscuți că provoacă prolaps rectal, viermii bici *(Trichuris trichiura)* . Nematodul viermii trăiește în zone calde și umede și se găsește frecvent în sud-estul Statelor Unite. Microscopia de rutină pentru ovule este suficientă pentru diagnostic (virmicii produc mult mai multe ovule decât oxiurii). Tratamentul este albendazol sau mebendazol. Fibroza chistică ar trebui să fie luată în considerare la un copil cu prolaps rectal, deși istoricul poate include pneumonii frecvente , insuficiență de a prospera sau scaune urât mirositoare.

38.3 **B.** Viermii de această dimensiune și descriere sunt de obicei *ascaris* ; tratamentul este mebendazol sau albendazol. Amoxicilina este un agent antibacterian. Praziquantel, niclosamida și paromomicină sunt eficiente împotriva cestodelor (teniii) și nu sunt recomandate pentru nematozi.

38.4 **E.** Ciclul de viață al *Strongyloides* nu necesită o perioadă în afara gazdei. Prin urmare, organismul poate „autoinfecta" gazda (larvele din intestine se deplasează prin peretele intestinal, în circulație, prin plămâni și înapoi în intestine). Această autoinfecție poate duce la strongiloidiază diseminată la gazdele imunocompromise cu invazie masivă a organelor cu distrugere tisulară; poate rezulta sepsis cu organisme intestinale gram-negative.

Perle clinice

> Pacienții cu prurit perianal nocturn sunt evaluați pentru infecția *cu Enterobius ver micularis* .
> Studiile tipice ale ovulelor din scaun și ale paraziților pot să nu identifice ovulele *de Enterobius vermic ularis* (numărul este scăzut). Un test cu bandă de celofan este mai util pentru a confirma diagnosticul.

REFERINȚE

Cherian T. Nematozii. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:1361-1369.

Dent AE, Kazura JW. Enterobiaza (Enterobius vermicularis). În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: Saunders Elsevier; 2007:1500-1501.

Oberhelman RA. Enterobiaza (oxiuri). În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:1105-1106.

Sanfilippo JS. Vulvovaginită. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: Saunders Elsevier; 2007:2277.

--------1 Cazul 39

Un copil de 5 luni sosește la centrul de urgență legat de un panou cu un guler cervical. Tatăl îl ținea în poală pe scaunul pasagerului din față al sedanului lor când șoferul a pierdut controlul și s-a prăbușit. Copilul a fost scos din mașină prin parbriz. Paramedicii raportează că scorul său modificat al scalei de comă Glasgow este 6 (deschide ochii la durere, geme la durere și demonstrează - extensie anormală); l-au intubat la fața locului. A avut o criză tonico-clonică generalizată autolimitată, de 2 minute, în drum spre spital.

Evaluarea dumneavoastră dezvăluie un copil cu o stare mentală alterată. Tubul său endotraheal este în poziția corectă, iar gazele din sângele arterial reflectă oxigenarea și ventilația eficientă. Este eutermic și tahicardic. Nu are semne de fracturi, iar examenul abdominal este benign. Are mai multe lacerații faciale și ale scalpului. Fontanela anterioară este bombată, suturile sunt ușor separate, iar examenul funduscopic evidențiază hemoragii retiniene bilaterale.

> Care este etiologia cea mai probabilă pentru starea psihică alterată a acestui copil?

> Care este cel mai potrivit studiu pentru a confirma această etiologie?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 39:

Hematomul subdural

Rezumat: Un copil nereținut este aruncat prin parbriz. Are starea psihică alterată, a experimentat activitate convulsivă, iar examenul său este în concordanță cu creșterea presiunii intracraniene (ICP).

- **Cel mai probabil diagnostic:** Hematom subdural.
- **Cel mai bun studiu:** Tomografia computerizată (CT) urgentă a capului.

ANALIZĂ

Obiective

1. Descrieți constatările clinice tipice în traumatismele craniene.
2. Comparați constatările tipice ale hematomului subdural cu cele ale hematomului epidural.
3. Discutați posibilele opțiuni de tratament pentru hemoragia intracraniană.

Considerații

Acest copil este mai mic de 1 an, iar hematoamele subdurale sunt mai frecvente la această grupă de vârstă; hematoamele epidurale sunt mai frecvente la copiii mai mari. Convulsiile sunt mai frecvente în cazul hematoamelor subdurale, survin la 75% dintre pacienții afectați; crizele apar la mai puțin de 25% dintre pacienții cu hematom epidural. Starea sa mentală alterată ar putea fi cauzată de o simplă comoție cerebrală , dar tomografia ar fi normală sau ar prezenta modificări nespecifice. Ejectarea sugarului la accident oferă un mecanism adecvat de rănire, făcând mai puțin probabil alte considerații (cum ar fi sindromul bebelușului scuturat, denumit mai recent traumatism cranian abuziv). Trebuie abordată și lipsa unui scaun auto a acestui copil.

ABORDAREA LA

Hematomul subdural

DEFINIȚII

CONCUZIE: Starea psihică alterată imediat după traumatismul capului contondent; nu se observă o anomalie cerebrală consistentă; poate provoca pierderi retrograde și anterograde de memorie.

HEMORAGIA EPIDURALA: Sângerare între dura și craniu; apare în mod obișnuit cu fractura craniului și lacerația arterei meningeale medii, dar poate rezulta din

perturbarea sinusurilor durale sau a venelor meningeale medii (Figura 39-1).
GLASGOW COMA SCALE (GCS): Un instrument clinic dezvoltat pentru a ajuta la predicția severității leziunilor craniene. Pentru sugari și copii mici, există mai multe scale „modificate" care încearcă să adapteze porțiunea verbală pentru a reflecta dezvoltarea limbajului și modifică componenta motrică pentru a reflecta lipsa mișcării intenționate în copilăria timpurie (Tabelul 39-1).
HEMORAGIA SUBDURALĂ: Sângerare între dura și spațiul arahnoidian; apare cu perturbarea venelor punte care conectează cortexul cerebral și sinusurile durale (Figura 39-1).

ABORDAREA CLINICĂ

Copilul din caz este grav bolnav, cu ICP crescut și hemoragii retiniene . Este posibilă o anumită formă de hemoragie cerebrală. Managementul inițial urmează ABC - **urile de resuscitare: evaluați mai întâi căile respiratorii** ale pacientului , urmate de respirația sa **și** apoi starea lui **circulatorie** . Apoi, grija poate fi îndreptată asupra rănilor sale.

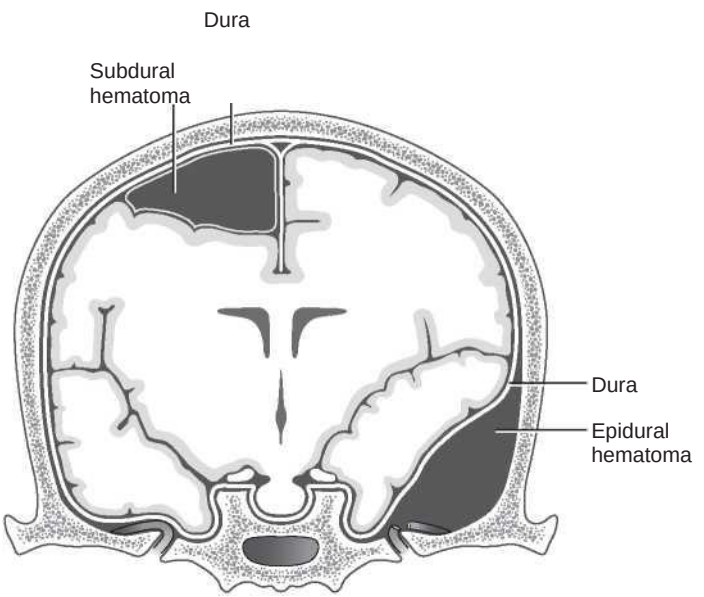

Figura 39-1. Anatomia hematoamelor subdurale și epidurale.

Tabelul 39-1 SCORUL COMĂ LA GLASGOW MODIFICAT PENTRU COPII CU VÂRSTA MAI MÂNĂ DE 3 ANI

Deschiderea ochilor:	
1	Nici unul
2	La durere
3	La vorbire
4	Spontan
Comunicare verbală:	
1	Nici un răspuns
2	Sunete de neînțeles
3	Cuvinte nepotrivite
4	Conversație confuză, strigăte
5	Orientat, strigă pentru a indica nevoi
Răspuns motor:	
1	Nici unul
2	Extensie anormală
3	Flexie anormală
4	Se retrage din durere
5	Localizează durerea
6	Mișcări spontane la sugari <6 luni și mișcări direcționate către un scop la copii 6-36 luni

Hemoragia subdurală este mai frecventă la copiii mai mici de 1 an și este mult mai frecventă decât o hemoragie epidurală supratentorială. Aproximativ o treime din hemoragiile subdurale identificate prin CT au asociată o fractură a craniului ; aproape toate sunt de origine venoasă și aproximativ **trei sferturi sunt bilaterale** . Imaginile CT arată de obicei un hematom în semilună. **Convulsiile apar la 60% până la 90% dintre pacienții afectați** , iar hemoragiile retiniene sunt frecvent asociate . Creșterea ICP este tipică. Hemoragia subdurală este în general asociată cu o mortalitate mai mică decât cea observată cu hemoragia epidurală, dar morbiditatea pe termen lung este mai semnificativă deoarece parenchimul cerebral este mai des implicat.

Hematoamele subdurale pot fi acute, subacute sau cronice. În hematoamele acute, simptomele apar în primele 48 de ore după leziune. Pacienții cu hematom subdural subacut prezintă simptome între 3 și 21 de zile după leziune, în timp ce hematoamele cronice provoacă simptome după 21 de zile. **Hematoamele subdurale cronice sunt mai frecvente la copiii mai mari** decât la sugari; simptomele pot include vărsături cronice, convulsii, hipertonicitate, iritabilitate, - modificări de personalitate, neatenție, creștere slabă în greutate, febră și anemie. Imagistica prin rezonanță magnetică este mai utilă decât CT pentru evaluarea hematoamelor subacute și cronice deoarece vârsta hematomului poate fi estimată prin intensitatea semnalului.

Hemoragiile epidurale apar mai frecvent la copiii mai mari și la adulți și sunt observate mai frecvent în spațiul infratentorial. **Două treimi din hemoragiile**

epidurale sunt asociate cu fractura craniului. Deși majoritatea hemoragiilor epidurale la adulți sunt de origine arterială; la copii aproximativ jumătate provin din leziuni venoase. **Cele mai multe hemoragii epidurale sunt unilaterale** , sunt localizate în regiunea temporoparietală și sunt prezente la tomografie ca un hematom asemănător cristalinului sau biconvex. **Mai puțin de 25% dintre pacienții cu hematom epidural au convulsii** , iar hemoragiile retiniene sunt mai puțin frecvente. **Mortalitatea este mai mare cu hemoragia epidurală decât cu hemoragia subdurală** , dar la supraviețuitori morbiditatea pe termen lung este scăzută.

Creșterea ICP, care poate fi cauzată de ambele forme de hemoragie, este - important de recunoscut și tratat. Hematoamele epidurale sunt frecvent progresive rapid și pot necesita o evacuare chirurgicală urgentă cu identificarea sursei de sângerare. Hemoragia subdurală, de obicei, nu necesită evacuare urgentă , dar poate necesita evacuare la o dată ulterioară.

Întrebări de înțelegere

39.1 Sunteți medicul de echipă pentru o echipă de fotbal de liceu. În primul sfert al celui mai recent joc, te uiți cum fundasul tău vedet este concediat cu un joc cască-la-cască. Nu se ridică de la impactul inițial. Sprintezi pe teren și evaluezi jucătorul accidentat. Respiră și are pulsul constant, dar este inconștient. Când începi evaluarea, el se trezește. Își amintește numele, dar nu își poate aminti ziua, poziția sa în echipă sau cum a ajuns la meci. Nu are nici un deficit senzorial sau motor care să sugereze o leziune a coloanei vertebrale cervicale, iar tu îl ajuți în afara terenului. După 10 minute, este complet orientat (deși încă nu-și amintește ce a mâncat la micul dejun) și vrea să intre din nou. Antrenorul îi spune că rămâne afară pentru tot restul jocului. Jucătorul te atrage. Care dintre următoarele este cel mai potrivit management?

A. Afirmați decizia antrenorului. Spune-i jucătorului că va avea nevoie de evaluări succesive înainte de a putea reveni la antrenament.
B. Afirmați decizia antrenorului. Spune-i jucătorului că se poate întoarce și se poate antrena mâine.
C. Respinge decizia antrenorului. Spune-i jucătorului că poate relua jocul acum.
D. Respinge decizia antrenorului. Spune-i jucătorului că poate relua jocul după pauză.
E. Legați jucătorul de o tablă și duceți-l la spital.

39.2 O adolescentă de 17 ani este adusă la spital după un accident de mașină. Ea și iubitul ei băuseră bere și se îndreptau spre casă când a pierdut controlul mașinii și a lovit peretele lateral al secției locale de poliție. Se pare că a avut o scurtă pierdere a conștienței, dar în prezent este orientată către nume, loc

și timp. Ea răspunde în mod corespunzător la întrebările dvs. În timp ce își așteaptă seria coloanei cervicale, vărsă și cade în inconștiență. Ea devine bradicardică și dezvoltă respirații neregulate. Care dintre următoarele leziuni cerebrale este cel mai probabil în acest caz?

A. Hemoragia subdurală
B. Hemoragia epidurala
C. Hemoragie intraventriculară
D. Epilepsie posttraumatică
E. Comoţie

39.3 La câteva zile după managementul emergent, adolescentul în cauză 39.2 este transferat la serviciul dumneavoastră general de spitalizare de la unitatea de terapie intensivă. Este îngrijorată de prognosticul ei. Care dintre următoarele afirmații este corectă?

A. Va avea nevoie de o evaluare neuropsihiatrică extinsă înainte de a se putea întoarce la școală.
B. Ea va avea probabil dureri de cap, oboseală, greață și tulburări de somn .
C. Probabil că va dezvolta convulsii și are nevoie de 2 ani de medicamente profilactice pentru convulsii.
D. Nu i se mai permite legal să conducă, deoarece a suferit o intervenție chirurgicală pe creier.
E. Ar trebui să aibă câteva probleme pe termen lung.

39.4 Un copil de 7 luni se prezintă la camera de urgență după ce ar fi căzut de pe scaunul înalt. Părinții nu raportează nicio pierdere a conștienței, alte traume sau probleme medicale. Examinarea dumneavoastră dezvăluie câteva vânătăi vechi, dar nicio dovadă de traumatism sau fractură acută. Este iritabil, așa că cereți o scanare CT a creierului fără contrast. Radiologul pediatru raportează hematoame subdurale frontale bilaterale și notează două fracturi de craniu care se vindecă pe care le estimează că au aproximativ 2 săptămâni. Care dintre următoarele este cel mai bun pas următor în gestionarea acestui copil?

A. Observați-l timp de 6 ore în centrul de urgență.
B. Evaluați timpul de sângerare și timpul de protrombină.
C. Comanda imagistica prin rezonanță magnetică a capului.
D. Eliberați-l de la centrul de urgență cu măsuri de precauție pentru accidentarea capului.
E. Comanda o electroencefalografie si o consultatie de neurologie.

RĂSPUNSURI

39.1 **A.** Deși controversat, răspunsul corect este ca un jucător care suferă o comoție cerebrală care are ca rezultat pierderea cunoștinței să se abțină de la joc pentru restul zilei. Cel mai recent raport clinic al Academiei Americane de Pediatrie referitor la afecțiunile care afectează participarea la sport face referire la a 2-a Conferință Internațională privind Comoția în

Sport din 2004. Acest raport sugerează că o reevaluare individuală și frecventă în timp și o revenire la joc în pas, este mai utilă decât o perioadă de timp predeterminată pentru a se abține de la sporturi suplimentare.

39.2 **B.** Acest adolescent prezintă cursul tipic al hemoragiei epidurale pentru adulți (o perioadă inițială de modificare a stării mentale [commoție cerebrală inițială], o perioadă de luciditate și apoi redezvoltare a stării mentale modificate și simptome de ICP crescută [efect de hematom]). Copiii mai mici de obicei nu afișează acest model. Este necesară evaluarea neurochirurgicală imediată.

39.3 **E.** Rata mortalității prin hemoragia epidurală acută este mai mare decât cea a hemoragiei subdurale acute, dar morbiditatea pe termen lung este mai mică. Plângerile din răspunsul B sunt frecvente după o hemoragie subdurală. O tulburare convulsivă poate împiedica conducerea; un istoric de chirurgie craniană nu.

39.4 **C.** Acest copil are semne de fracturi ale craniului vechi cu hematoame subdurale. Imagistica prin rezonanță magnetică a capului ar ajuta la determinarea vârstei hematomului. Dacă vârsta hematomului sanguin se corelează cu vârsta estimată a fracturii craniului, se ia în considerare abuzul asupra copiilor. Neurologia poate fi de ajutor mai târziu, dar o consultare imediată ar avea un beneficiu limitat înainte de a se colecta date suplimentare. Descărcarea cu informațiile prezentate în caz este periculoasă; copilul probabil necesită internare în spital și implicarea serviciilor sociale. Este puțin probabil ca studiile de sângerare să fie de ajutor; copilul nu are antecedente compatibile cu o tulburare de sângerare și nici o tulburare de sângerare nu ar explica vechile fracturi.

Perle clinice

- Hemoragia subdurală este mai frecventă la copiii mai mici de 1 an și în spațiul supratentorial; convulsiile și hemoragiile retiniene sunt frecvent asociate, iar creșterea ICP este tipică.
- Hemoragiile epidurale sunt mai frecvent întâlnite la copiii mai mari și la adulți și în spațiul infratentorial. Mai puțin de 25% dintre pacienți au convulsii; hemoragiile retiniene sunt mai puțin frecvente.
- Mortalitatea cu hemoragia subdurală este în general mai mică decât cea observată în cazul hemoragiei epidurale, dar morbiditatea pe termen lung este mai semnificativă în cazul leziunilor subdurale, deoarece parenchimul cerebral este mai des implicat.

REFERINȚE

Chiriboga CA. Traume ale sistemului nervos. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:2241-2252.

Landry GL. Leziuni la cap și gât. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF,

eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: Saunders Elsevier; 2007:2862-2863.

McCrory P, Johnston K, Meeuwisse W, și colab. Rezumatul și declarația de acord a celei de-a 2-a Conferințe Internaționale privind Comoția în Sport, Praga 2004. *Clin J Sport Med* . 2005;15(2):48-55.

Prasad MR, Ewing-Cobbs L, Swank PR, Kramer L. Predictorii de rezultat după leziuni cerebrale traumatice la copiii mici. *Pediatr Neurosurg.* 2002;36:64-74.

Orez SG; și Consiliul pentru Medicină Sportivă și Fitness. Condiții medicale care afectează participarea la sport. *Pediatrie.* 2008;121:841-848.

Rosman NP. Traumă acută a capului. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:730-746.

Teasdale G, Jennett B. Evaluarea comei și a conștiinței afectate: o scară practică. *Lancet.* 1974;2:81-84.

Wojtys EM, Hovda D, Landry G, et al. Conmoții cerebrale în sport. *Am J Sports Med.* 1999;27:676-687.

--------1 Cazul 40

O adolescentă de 16 ani se prezintă la cabinetul dumneavoastră plângându-se de sângerare menstruală foarte abundentă în ultimele 6 luni. Ea observă că ciclurile ei sunt regulate, au loc la fiecare 29 de zile, dar durează 10 zile și trece prin 10 până la 12 pernițe pe zi. Ultima ei menstruație s-a încheiat acum o săptămână, iar acum se plânge de amețeală când se ridică. Ea neagă scurgerile vaginale concomitente sau durerile abdominale. Istoricul ei medical și familial anterioare sunt negative pentru probleme de sângerare. Menarha ei a fost la 12 ani și a început să aibă cicluri menstruale regulate la 14 ani. Ea neagă orice formă de activitate sexuală. Examenul ei este semnificativ pentru tahicardia ușoară de repaus și hipotensiunea ortostatică. Paturile ei de unghii și conjunctiva sunt palide. Un test de sarcină pe urină este negativ , iar hemoglobina ei este de 10 g/dL.

> Care este diagnosticul cel mai probabil?

> Cum ai gestiona acest pacient?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 4 0 :

Sângerare uterină disfuncțională

Rezumat: O adolescentă se plânge de sângerări menstruale abundente, dar regulate, care au dus la anemie și hipotensiune ortostatică.

- **Cel mai probabil diagnostic:** Sângerare uterină disfuncțională (DUB).
- **Management:** Supliment de fier și pilule contraceptive orale monofazice cu doză mică (OCP) timp de 3 până la 6 luni, cu o hemoglobină ulterioară în 6 săptămâni.

ANALIZĂ

Obiective

1. Enumerați posibilitățile de diagnosticare a sângerării uterine anormale.
2. Descrieți evaluarea adecvată a sângerării uterine anormale.
3. Faceți diferența între diferitele gestionări ale DUB pe baza simptomelor și tipului de sângerare.

Considerații

Sângerarea menstruală care duce la anemie și hipotensiune ortostatică nu este tipică și necesită investigații suplimentare. Sângerarea excesivă poate fi cauzată de sarcină; deși neagă activitatea sexuală, un test de sarcină pe urină ar trebui să facă parte din evaluare. Bolile cu transmitere sexuală, malignitatea și traumele trebuie de asemenea luate în considerare.

ABORDAREA LA

Sângerare uterină disfuncțională

DEFINIȚII

MENORAGIE: Sângerare uterină excesivă și/sau prelungită cu un ciclu menstrual regulat.
METRORAGIE: Sângerare uterină neregulată între ciclurile menstruale.
MENOMETRORAGIE: Sângerare uterină neregulată cu flux excesiv și/sau prelungit.

ABORDAREA CLINICĂ

Sângerarea uterină disfuncțională este un flux excesiv care apare fie într-un ciclu regulat (menoragie), fie neregulat și nu are legătură cu fluxul menstrual normal

(metroragie). Sângerarea uterină disfuncțională este un diagnostic de excludere; alte diagnostice trebuie luate în considerare mai întâi. Dintre femeile tinere care se prezintă cu sângerare vaginală anormală, aproximativ 9% vor avea o cauză organică, cum ar fi sarcina ectopică sau amenințarea de avort; alte cauze potențiale includ infecții (cervicita, virusul papiloma uman [HPV], trichomonas), traumatismele, contraceptivele hormonale și alte medicamente, corpul străin sau malignitatea. Restul femeilor nu vor avea o cauză demonstrabilă pentru sângerare și sunt diagnosticate cu sângerare uterină disfuncțională sau anormală.

Prezentarea tipică este cea a unei adolescente cu cicluri menstruale regulate care apoi dezvoltă sângerări menstruale prelungite sau abundente sau sângerări neregulate. Sângerarea este de obicei nedureroasă. Aspectele importante ale anamnezei includ episoadele anterioare de sângerare, durata ciclului femeii, numărul de zile de sângerare și severitatea sângerării (poate fi stabilit prin întrebarea despre numărul de tampoane sau tampoane folosite pe zi). Istoricul familial ar trebui să includă și alte persoane cu probleme de sângerare, cum ar fi hemoragie excesivă după operație și femei care necesită histerectomie după naștere.

După verificarea că pacienta nu este însărcinată, următoarea evaluare de laborator cea mai importantă este hemoglobina. Gradul de anemie ajută la clasificarea severității sângerării și ajută la ghidarea managementului (Figura 40-1). Femeile cu o hemoglobină mai mare de 12 g/dL sunt considerate a avea sângerări ușoare și pot fi gestionate numai cu suplimente de fier și cu o urmărire atentă. O hemoglobină de 9 până la 12 g/dL este considerată un rezultat al sângerării moderat severe ; tratamentul include fier și OCP monofazic. Femeile cu o cantitate de hemoglo mai mică de 9 g/dL sunt considerate a avea sângerări severe și pot avea nevoie de spitalizare și transfuzie. Se utilizează estrogen intravenos (Premarin) și contraceptive orale cu doze mari până la încetarea sângerării; sângerarea ulterioară, în ciuda acestor măsuri, poate necesita dilatare și chiuretaj. Deși aceste doze mari de estrogen ridică preocupări teoretice cu privire la evenimentele trombotice, niciuna nu a fost raportată cu utilizarea pe termen scurt necesară în acest diagnostic.

Pacienții cu sângerare uterină disfuncțională continuă utilizarea contraceptivelor orale timp de 3 până la 6 luni. După ce ciclul menstrual este regulat și sângerarea neregulată a încetat, se poate încerca retragerea atentă a OCP cu o urmărire atentă. Suplimentarea cu fier trebuie continuată timp de 2 luni după ce anemia este rezolvată.

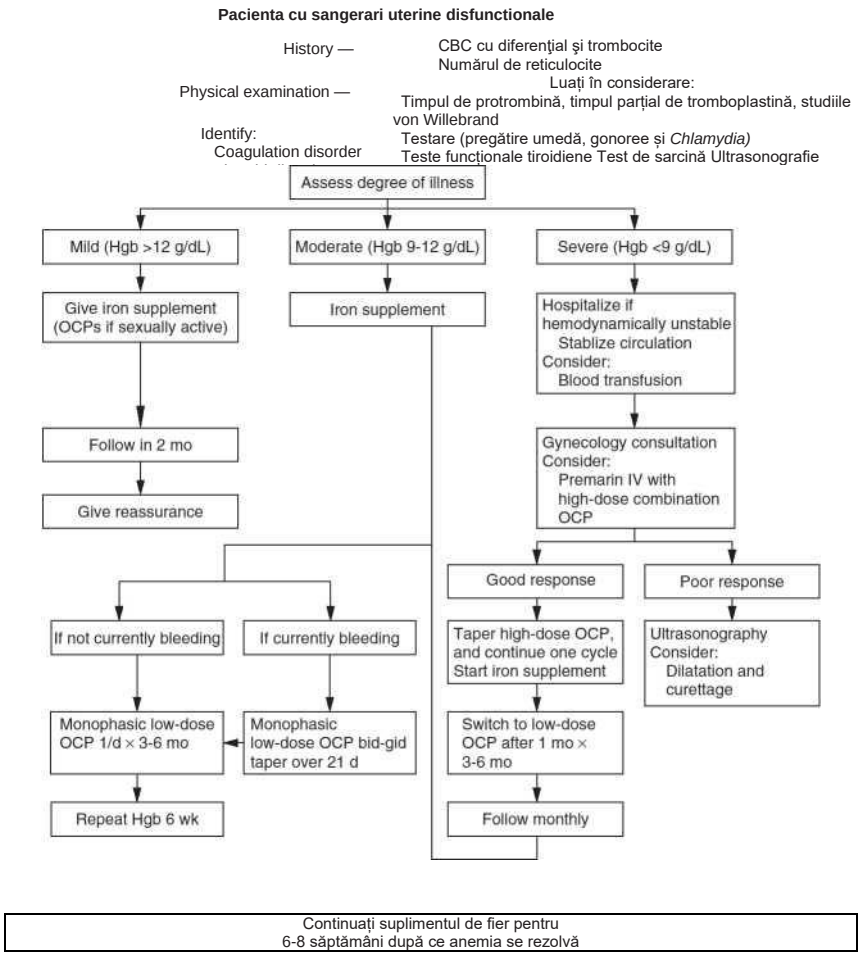

Figura 40-1. Evaluarea sângerării uterine disfuncționale. CBC, hemoleucograma completă; Hgb, hemoglobină; OCP, pilule contraceptive orale. *Reproducere, cu permisiune, din Kaplan DW, Love-Osborne L. Adolescență. În: Hay WW, Levin MJ, Sondheimer JM, Deterding RR, eds.* Diagnostic și tratament actual în pediatrie. *a 19-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2009:128* **.**

Întrebări de înțelegere

40.1 O adolescentă de 15 ani se prezintă la centrul de urgență al spitalului local, plângându-se de câteva zile de durere abdominală pe partea stângă, sângerare vaginală ușoară și amețeli. La întrebări suplimentare, aflați că a avut episoade aproape sincopale în ultimele câteva ori în care a încercat să se ridice. Ea neagă febra, activitatea sexuală, episoadele anterioare de sângerare vaginală la mijlocul ciclului și traumatisme abdominale sau

genito-urinale. La examinare, este palidă și tahicardică. Are dureri abdominale cu rebound și pază în cadranele stânga sus și inferioare care iradiază spre spate. Hemoglobina ei este de 5 g/dL, numărul ei de alb este de 12.000/mm ^{3}, iar numărul de trombocite este de 210.000/mm ^{3}. Serul ei B-HCG este de 1800 lU/mL. Care dintre următoarele este diagnosticul cel mai probabil?

A. Metroragie cu anemie ulterioară
B. Boală inflamatorie pelvină
C. Supradozaj cu salicilat
D. Sarcina ectopică ruptă
E. Malignitate uterină

40.2 O adolescentă în vârstă de 13 ani vine la birou pentru un antrenament de pregătire sportivă înainte de începerea sezonului de baschet. Ea nu are plângeri, dar vrea să discute despre vaccinul împotriva virusului papiloma uman (HPV) pe care l-au primit unii dintre prietenii ei. Care dintre următoarele este o afirmație exactă despre papilomavirus uman și vaccin?

A. Vaccinul HPV este indicat numai odată ce o femeie devine activă sexual.
B. HPV tipurile 6 și 11 sunt serotipuri cu risc crescut de cancer și sunt incluse în vaccin.
C. Vaccinul HPV ajută la prevenirea cancerului de col uterin, dar nu și a verucilor genitale.
D. Tipurile HPV 16 și 18 sunt asociate cu majoritatea cancerelor de col uterin.
E. Sincopa după injectare a fost raportată și este o reacție adversă unică la vaccinul HPV.

40.3 Un tânăr de 16 ani se prezintă la cabinetul dumneavoastră cu o plângere de sângerare vaginală persistentă. A fost văzută cu 3 luni în urmă când ați observat o anemie ușoară de 13 g/dL, ați diagnosticat-o cu sângerare uterină disfuncțională și ați început să ia suplimente de fier. Astăzi este apatică și palidă. Hemoglobina ei din cabinetul dumneavoastră este de 6 g/dL, numărul de trombocite este normal, iar testul de sarcină din urină rămâne negativ. O internați la spitalul local și comandați o transfuzie de celule roșii din sânge. Pe lângă stabilizarea sistemului ei circulator, care dintre următoarele este următorul pas cel mai potrivit în managementul acut al stării ei?

A. Contraceptiv oral monofazic cu doză mică (OCP)
B. Estrogeni conjugați intravenos (Premarin) și combinație de doze mari OCP
C. Histerectomie
D. Descarcarea dupa transfuzie cu suplimentare cu fier
E. OCP trifazic în doză mică

40.4 O adolescentă de 19 ani prezintă o temperatură de 101,2 ° F (38,4 ° C),

dureri abdominale inferioare, secreții vaginale sângeroase și dispareunie. Nu are greață sau vărsături și tolerează bine lichidele. Ea are sensibilitate la mișcarea cervicală la examinare. Testul ei de sarcină pe urină este negativ, iar o ecografie a cadranului ei inferior drept este negativă pentru apendicită. Managementul ambulatoriu adecvat pentru starea ei probabilă este care dintre următoarele?

A. Levofloxacină, 500 mg oral o dată pe zi, timp de 14 zile, în monoterapie

B. Ofloxacină, 400 mg oral de două ori pe zi timp de 14 zile ca monoterapie

C. Ceftriaxonă, 250 mg IM într-o singură doză ca monoterapie

D. Levofloxacină, 500 mg oral o dată pe zi *și* doxiciclină, 100 mg oral de două ori pe zi, ambele timp de 14 zile

E. Ceftriaxonă, 250 mg IM ca doză unică *și* doxiciclină, 100 mg oral de două ori pe zi timp de 14 zile

RĂSPUNSURI

40.1 **D.** Triada clasică de durere abdominală, sângerare vaginală și amenore rhea apare doar în aproximativ 50% din cazurile de sarcină ectopică. Deoarece sarcina ectopică este principala cauză a decesului legat de sarcină în primul trimestru; un medic trebuie să ia în considerare diagnosticul pentru orice femeie de vârstă fertilă cu dureri abdominale. Factorii de risc pentru o sarcină ectopică includ boala inflamatorie pelvină (BIP), dispozitivul intrauterin (DIU), sarcina ectopică anterioară, intervenția chirurgicală anterioară a trompelor, creșterea în vârstă, utilizarea medicamentelor pentru fertilitate și fumatul. Deoarece acest pacient este instabil hemodinamic, este indicată internarea și intervenția chirurgicală; totuși, pacienții stabili hemodinamic pot fi tratați în așteptare sau tratați cu metotrexat.

40.2 **D.** Vaccinul cu papillomavirus uman (Gardasil) a fost autorizat în 2006 și este indicat pentru prevenirea tipurilor HPV 6, 11, 16 și 18. Tipurile 6 și 11 cauzează aproximativ 90% din toate verucile genitale, dar prezintă un risc scăzut de malignitate. Tipurile 16 și 18 cauzează aproximativ două treimi din toate cazurile de cancer de col uterin. Imunizarea înainte de debutul sexual este ideală, dar chiar și femeile care sunt active sexual pot beneficia de vaccin; întrucât nu există un test de screening disponibil comercial pentru a determina serotipurile la care a fost expusă o femeie, vaccinul poate oferi totuși o anumită protecție. Vaccinul este o serie de trei doze. Reacțiile adverse frecvente includ dureri de cap și durere la locul injectării. Anafilaxia la drojdie este o contraindicație. Sincopa a fost raportată la populația adolescentă cu toate vaccinurile; Recomandările actuale sugerează observarea adolescenților timp de 15 minute după imunizare.

40.3 **B.** Pe baza anemiei ei, sângerarea uterină disfuncțională a acestei adolescente este clasificată ca fiind severă și necesită spitalizare.

Stabilizarea sistemului ei circulator este prima prioritate, iar apoi trebuie luate măsuri pentru a opri sângerarea. Premarinul intravenos în combinație cu o doză mare de OCP este următorul pas. Dacă acest tratament are succes în scăderea sângerării, ea poate fi continuată cu OCP cu doză mare timp de o lună și apoi mutată la OCP cu doză mică. Dacă ea a continuat să aibă sângerare după Premarin IV și o doză mare de OCP, pot fi necesare dilatarea și chiuretajul.

40.4 **E.** Mai mult de un milion de femei dezvoltă boală inflamatorie pelvină (BIP) în Statele Unite în fiecare an, iar mai mult de un sfert dintre acestea necesită spitalizare. BIP este cel mai frecvent în rândul populației de adolescenți, cu incidență în scădere odată cu creșterea în vârstă. Deoarece semnele și simptomele prezentării sunt variabile, diagnosticul poate fi dificil. CDC recomandă ca tratamentul empiric să fie început dacă o femeie tânără cu risc de BIP prezintă dureri abdominale sau pelvine inferioare, nu poate fi identificată nicio altă cauză a durerii, iar femeia are: (1) sensibilitate la mișcarea cervicală, (2) sensibilitate uterină sau (3) sensibilitate anexală. Tratamentul vizează atât gonoree, cât și chlamydia. O supraveghere recentă de către CDC a arătat că gonoreea rezistentă la fluorochinolone este răspândită în Statele Unite, astfel încât fluorochinolonele nu mai sunt recomandate în tratamentul BIP.

Perle clinice

- Sarcina și BTS trebuie luate în considerare la orice adolescentă cu sângerare vaginală anormală.
- Sângerarea uterină disfuncțională poate fi flux excesiv cu intervale normale (menoragie) sau flux cu intervale neregulate (metroragie).
- Oprirea sângerării poate fi de obicei realizată prin utilizarea de anticoncepționale orale ; ocazional, este necesar estrogen intravenos.

REFERINȚE

Buzzini SR, Gold MA. Tulburări menstruale. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:561-566.

Centers for Disease Control and Prevention et al. Ghid de tratare a bolilor cu transmitere sexuală , 2006. *MMWR Recomm Rep./CDC.* 2006;55(RR-11):56-61.

Centrele pentru Controlul și Prevenirea Bolilor (CDC). Actualizare a ghidurilor CDC pentru tratarea bolilor cu transmitere sexuală, 2006: fluorochinolonele nu mai sunt recomandate pentru tratamentul infecțiilor gonococice. *MMWR Morb Mortal Wkly Rep.* 2007;56(14):332-336.

Cunningham FG, Leveno KL, Bloom SL, Hauth JC, Gilstrap LC III, Wenstrom KD. Sarcina extrauterina. În: Cunningham FG, Leveno KL, Bloom SL, Hauth JC, Gilstrap LC III,

Wenstrom KD, eds. *Williams Obstetrică.* a 22-a ed. Disponibil la http://www.accessmedicine.com/content.aspx?aID=721129.

Daley Matthew F, Simoes Eric A, Nyquist Ann-Christine. Imunizare. În: Hay WW, Jr., Levin MJ, Sondheimer JM, De terding RR, eds. *Diagnostic și tratament actual: Pediatrie.* a 19-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2009:262-263.

Jenkins RR. Probleme menstruale. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: Saunders Elsevier; 2007:836-842.

Kaplan DW, Love-Osborne L. Tulburări ginecologice în adolescență. În: Hay WW, Levin MJ, Sondheimer JM, Deterding RR, eds. *Diagnostic și tratament actual în pediatrie.* a 19-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2009:120-130.

------- 1 Cazul 41

Departamentul de Primiri Urgențe (DE) vă anunță că unul dintre pacienții dumneavoastră este evaluat pentru convulsii noi. Băiețelul de 2 ani s-a aflat în starea sa normală de sănătate până în această dimineață, când s-a plâns de dureri de cap și apoi a căzut la podea. În timp ce așteptăm medicul de urgență pentru a veni la telefon, treci în revistă fișa pacientului și constati că acesta a avut o dezvoltare normală. Istoricul său familial este semnificativ pentru o singură criză de etiologie necunoscută pe care a avut-o tatăl său la vârsta de 4 ani. Potrivit medicului de urgență, mama băiatului a văzut smucituri la ambele brațe și picioare. Când ambulanța a sosit 5 minute mai târziu, copilul nu mai smucise, dar nu era trezit; ritmul său cardiac a fost de 108 bpm, ritmul respirator de 16 respirații/min, tensiunea arterială 90/60 mm Hg și temperatura 104°F (40°C). Nivelul zahărului din sânge a fost de 135 mg/dL. Când copilul a ajuns la urgență, era treaz și și-a recunoscut părinții. Examenul său fizic în ED este normal, la fel ca hemoleucograma completă și analiza urinei.

> Care este diagnosticul cel mai probabil?

> Care este cel mai bun management pentru această afecțiune?

> Care este evoluția așteptată a acestei afecțiuni?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 4 1 :

Convulsii febrile simple

Rezumat: Un băiat de 2 ani, altfel normal, cu antecedente familiale de convulsii la tatăl său, are o criză scurtă, generalizată, autolimitată, asociată cu o temperatură ridicată. Examinarea lui este nefocală. El și-a revenit complet în 1 până la 2 ore de la criză.

- **Cel mai probabil diagnostic:** Criză febrilă simplă.
- **Cel mai bun management:** educație parentală, prevenirea rănilor în timpul convulsiilor și controlul febrei.
- **Cursul așteptat:** pot apărea mai multe convulsii cu febră, dar este probabil să „dezvăluie" afecțiunea până la vârsta de 5 până la 6 ani. Este probabil să nu aibă sechele și se așteaptă să aibă o dezvoltare normală.

ANALIZĂ

Obiective

1. Descrieți o criză febrilă tipică.
2. Explicați cursul tipic al convulsiilor febrile.
3. Enumerați factorii care cresc riscul unei activități ulterioare de convulsii.

Considerații

Acest pacient a avut probabil o simplă criză febrilă. Criza a fost scurtă, autolimitată și generalizată fără constatări focale. Copilul a avut o temperatură ridicată și are vârsta cuprinsă între 6 luni și 6 ani. A avut o stare postictală scurtă și apoi a revenit rapid la normal. Este suficient de în vârstă pentru a avea rezultate sigure ale examinării gâtului și nu are nicio dovadă de iritație meningeală. Tatăl ar fi putut avea o criză febrilă; datele sunt insuficiente pentru a face această concluzie.

ABORDAREA LA

Convulsii febrile

DEFINIȚII

EPILEPSIE: Activitate convulsivă recurentă; poate avea sau nu o cauză identificabilă. **CONvulsii febrile:** o criză care apare în absența infecției sistemului nervos central (SNC) cu o temperatură ridicată la un copil cu vârsta cuprinsă între 6 luni și 6 ani.

Convulsii: Activitate electrică anormală a creierului care are ca rezultat modificarea stării mentale și/sau activitate neuromusculară involuntară.

ABORDAREA CLINICĂ

Diagnosticul de convulsii febrile trebuie pus doar dupa ce s-a luat in considerare infectia SNC ca cauza. **Două descoperiri fizice clasice** sugerează iritația **meningeală** : **semnul Kernig** (pacientul este în decubit dorsal, piciorul flectat la șold și genunchi la un unghi de 90°, durerea este indusă cu extensia piciorului) și **semnul Brudzinski** (în timp ce în decubit dorsal, flexia pasivă a gâtului are ca rezultat flexia involuntară a genunchiului și șoldului). Dacă **examenul neurologic este anormal** după convulsii, **convulsia a avut loc la câteva zile după boală** sau dacă **copilul nu este în măsură să ofere feedback adecvat** în timpul examinării gâtului, **poate fi necesară o puncție lombară (LP)** . Semnele **meningeale** descrise mai sus, de obicei, **nu sunt de încredere la copiii mai mici de 1 an** ; prin urmare, **se recomandă un LP pentru astfel de pacienți cu febră și convulsii. Imagistica creierului cu contrast ar trebui să apară înainte de LP atunci când o leziune care ocupă spațiu, cum ar fi un abces cerebral, este o posibilitate.**

Crizele febrile sunt o entitate unică pediatrică. **Apar de obicei între 6 luni și 6 ani** , aceste convulsii sunt supărătoare pentru părinte, dar doar ocazional reprezintă o amenințare pentru copil. Crizele febrile sunt frecvente, apar la 2% până la 4% din toți copiii; par să aibă o **bază genetică** (mulți copii au antecedente familiale de convulsii febrile). Riscul de convulsii febrile este crescut (10% pana la 20%) atunci cand o **ruda de gradul I** a fost diagnosticata cu aceasta.

Crizele febrile sunt frecvent clasificate ca simple sau complexe ; distincția ajută la clarificarea riscului de recidivă și a prognosticului. **Crizele febrile simple durează mai puțin de 15 minute fără semne sau sechele focale sau lateralizante.** Dacă apar mai multe crize într-o perioadă scurtă, episodul total durează mai puțin de 30 de minute. O criză febrilă complexă durează mai mult de 15 minute și poate avea semne lateralizante. Dacă apar mai multe convulsii într-o perioadă scurtă, întregul episod poate dura mai mult de 30 de minute.

Momentul crizei febrile în raport cu creșterea temperaturii este variabil. În timp ce mulți copii vor avea convulsii febrile în timpul creșterii inițiale a temperaturii (mulți părinți nu știu că copilul este bolnav până la convulsii și la înregistrarea ulterioară a temperaturii), unii copii vor avea convulsii în alte momente în timpul bolii febrile.

O criză febrilă este de obicei autolimitată. Dacă durează mai mult de 5 minute, se poate folosi lorazepam sau diazepam pentru a întrerupe criza. Gestionarea căilor respiratorii este o prioritate, deoarece benzodiazepinele provoacă ocazional depresie respiratorie. Convulsiile în curs care nu răspund la lorazepam sau diazepam pot fi întrerupte cu fosfenitoină.

Evaluarea unei simple crize febrile nu trebuie să fie extinsă (Figura 41-1). Electroencefalografia (EEG) nu este recomandată decât dacă au fost prezente constatări focale în timpul sau după convulsii sau dacă criza a fost prelungită. EEG nu este predictiv pentru viitoarele convulsii febrile sau afebrile. Studii de laborator (cu excepția

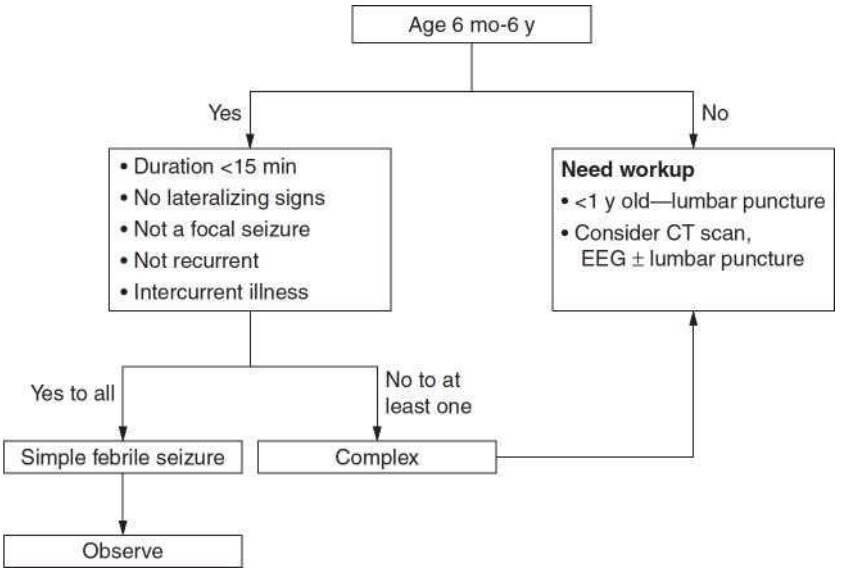

Figura 41-1. Algoritm pentru gestionarea convulsiilor febrile.

după cum este necesar pentru a determina cauza febrei) și imagistica cerebrală de obicei nu sunt de ajutor. Imagistica poate fi indicată pentru o criză febrilă complexă sau la pacienții cu dovezi de creștere a presiunii intracraniene. Un LP nu este indicat în mod obișnuit , cu excepția celor subliniate mai sus.

De obicei, medicamentele profilactice nu sunt necesare. În parametrul de practică publicat în 2008, Academia Americană de Pediatrie a subliniat că medicamentele profilactice pentru starea de obicei benignă a convulsiilor febrile nu erau utile în mod obișnuit.

Prognosticul este în general bun ; majoritatea copiilor care dezvoltă convulsii febrile nu vor dezvolta consecințe neurologice sau de dezvoltare. **Copiii mai mici de 12 luni la momentul primei crize au o șansă de 50% până la 65% de a avea o altă criză febrilă** ; **copiii mai mari au 20% până la 30% șanse de recidivă.** Șansa de a dezvolta epilepsie crește de la 0,5% la populația generală la 1% la copilul cu antecedente de convulsii febrile. Copiii cu cel mai mare risc de a dezvolta epilepsie în urma unei convulsii febrile au adesea probleme neurologice preexistente și au convulsii febrile complexe; acești copii au de 30 până la 50 de ori riscul inițial de a dezvolta epilepsie.

Întrebări de înțelegere

41.1 Paramedicii aduc la urgență un copil de 7 luni cu activitate convulsivă. Tatăl spune că copilul era într-o stare normală de sănătate până acum aproximativ 3 zile când a dezvoltat o boală febrilă, diagnosticată de medicul ei ca fiind o infecție virală a tractului respirator superior. Cu aproximativ 30 de minute în urmă, ea a început să aibă smucituri la brațul stâng, care au evoluat la

smucitură pe tot corpul. Episodul a încetat spontan în drum spre spital. Semnele vitale includ ritmul cardiac 90 bpm, ritmul respirator 25 respirații/min și temperatura 100,4 ° F (38 ° C). Examenul dumneavoastră dezvăluie că un sugar adormit nu are detresă respiratorie. Fontanela anterioară a copilului este plină. Orofaringele este limpede, iar mucoasa cu cruste se gaseste in nari. Membranele timpanice sunt întunecate și fără repere normale. Plămânii sunt limpezi, iar examenele cardiace și abdominale sunt normale. Are o vânătaie peste occiput și mai multe vânătăi paralele de-a lungul coloanei vertebrale. Care dintre următoarele este cel mai bun pas următor în management?

A. Tomografia computerizată (CT) a capului
B. Electroencefalograma
C. Puncția lombară
D. Observare
E. Fenobarbital

41.2 Un băiat de 2 ani care a avut o simplă criză febrilă scurtă vine la cabinetul dumneavoastră la 1 zi după vizita sa la urgență. În prezent este febril, trage bucuros tensiometrul de pe perete și ia antibiotice pentru o infecție a urechii diagnosticată în ziua precedentă. Mama lui vrea să știe la ce să se aștepte în viitor în ceea ce privește starea lui neurologică. Îi spui corect care dintre următoarele?

A. Nu are niciun risc de convulsii ulterioare deoarece avea 2 ani la momentul primei convulsii febrile.
B. Va trebui să ia medicamente anticonvulsivante timp de 6 până la 12 luni pentru a preveni activitatea ulterioară a convulsiilor.
C. Vrei să programezi un EEG și o scanare prin rezonanță magnetică a capului lui.
D. Deși are un risc de convulsii febrile viitoare, crizele de tipul său sunt în general benigne și este probabil să le depășească.
E. Aceasta este o tulburare izolată, iar copiii săi nu vor avea convulsii.

41.3 Un băiețel de 10 luni se prezintă la ED cu antecedente de 1 zi de febră la 104°F (40°C), iritabilitate crescută, scăderea alăptării și refuzul alimentelor solide. Părinții l-au adus după două episoade de smucitură generalizată de 30 de secunde care au avut loc pe o perioadă de 20 de minute. Examinarea dumneavoastră dezvăluie un copil treaz, dar letargic. Fontanela anterioară este plată, membranele timpanice și orofaringele sunt umede și nu eritematoase, plămânii sunt limpezi, iar examenele cardiace și abdominale sunt normale. Nu are rezultate neurologice focale. Care dintre următoarele este cel mai bun pas următor în management?

A. Ceftriaxonă intravenoasă
B. Admitere peste noapte pentru observație
C. Tomografia computerizată a capului
D. externare din ED pentru a urmari cu furnizorul de asistenta medicala primara in 24 de ore
E. Puncția lombară

41.4 Tatăl unei fetițe de 4 ani vă sună la birou pentru a vă raporta a doua criză febrilă. El afirmă că această criză a fost identică cu prima care a avut loc acum 4 luni: ea a făcut o temperatură ridicată și în scurt timp a avut o convulsie generalizată care a durat 90 de secunde. A fost adormită aproximativ 2 minute după aceea. La trezire, i s-a dat ibuprofen. Acum aleargă prin casă, urmărește fratele ei mai mic și chihuahua-ul familiei. Părinții s-au întrebat dacă trebuie să ia anticonvulsivante acum că a mai avut criză. Ar trebui să-i spui tatălui care dintre următoarele?

A. Crizele febrile sunt frecvent recurente, dar de obicei nu au un efect semnificativ pe termen lung.
B. Veți prescrie un anticonvulsivant deoarece va reduce riscul de epilepsie viitoare.
C. Veți comanda o scanare EEG și CT a capului ei pentru a fi efectuate în ambulatoriu.
D. Trebuie să-și ducă fiica la spital pentru internare.
E. Ar trebui să oprească ibuprofenul și să observe curba febrei.

RĂSPUNSURI

41.1 **A.** Istoricul acestui copil este îngrijorător pentru traume. Fontanela este plină, vânătăi se găsesc de-a lungul coloanei vertebrale și pe occiput, iar ea are hemotimpan. O scanare CT este de o importanță capitală; acest copil probabil a avut o criză de la o hemoragie intracraniană acută asociată cu abuz fizic. Deși acest copil este febril și se află în intervalul de vârstă adecvat al convulsiilor febrile, istoricul și constatările fizice sunt mai în concordanță cu un alt diagnostic decât convulsii febrile. Efectuarea unui LP la un pacient care ar putea avea presiune intracraniană crescută nu este recomandabilă, un EEG probabil nu ar dezvălui diagnosticul, iar fenobarbitalul nu este imediat necesar la un pacient care nu convulsează activ.

41.2 **D.** O parte a îndrumării anticipative pentru părinții copiilor cu convulsii febrile este de a le convinge că copilul poate avea o altă criză; este la fel de important să subliniem caracterul benign obișnuit al acestei afecțiuni. Într-o criză febrilă simplă, imagistica și EEG, în general, nu sunt recomandate și nici anti -convulsivante profilactice. Deoarece crizele febrile par să aibă o bază genetică, este posibil ca și copiii pacientului dumneavoastră să aibă convulsii febrile.

41.3 **E.** Deși în cele din urmă acest copil poate fi diagnosticat ca având o simplă criză febrilă, vârsta pacientului (<1 an) exclude o examinare sigură a gâtului. Este necesar un LP pentru a evalua copilul pentru meningită. Administrarea antibioticelor înainte de obținerea LP (sau a altor culturi) este nerecomandabilă, cu excepția cazului în care starea pacientului este de așa natură încât nu ar tolera procedura.

41.4 **A.** Unii copii vor dezvolta convulsii febrile recurente. Anticonvulsivantele vor scădea riscul de convulsii febrile ulterioare, dar nu scad riscul de a

dezvolta epilepsie. Posibilele reacții adverse la medicamentele antiepileptice sunt numeroase, inclusiv reacții alergice severe și interferență cu performanța școlară; de multe ori beneficiul nu merită riscul. Reducerea febrei cu medicamente este în general încurajată la copiii cu antecedente de convulsii febrile . Internarea în spital și studiile de diagnostic nu sunt necesare în crizele febrile simple.

Perle clinice

- Crizele febrile sunt de obicei benigne și autolimitate. Nu necesită o evaluare diagnostică extinsă decât dacă sunt prelungite sau focale.
- Diagnosticul de convulsii febrile trebuie pus doar dupa ce s-a luat in considerare posibilitatea infectiei sistemului nervos central ca cauza convulsiilor.
- Crizele febrile duc rareori la epilepsie; Factorii de risc pentru convulsii nonfebrile includ anomalii de dezvoltare preexistente și convulsii febrile complexe.

REFERINȚE

Academia Americană de Pediatrie. Crize febrile: ghid de practică clinică pentru managementul pe termen lung al copilului cu convulsii febrile simple. *Pediatrie.* 2008; 121:1281-1286.

Feigin RD. Meningita bacteriană dincolo de perioada nou-născutului. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:924-933.

Fishman MA. Convulsii febrile. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:2297-2299.

Johnston MV. Convulsii febrile. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: Saunders Elsevier; 2007:2457-2458.

Prober CG. Meningita bacteriana acuta dincolo de perioada neonatala. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie*. a 18-a ed. Philadelphia, PA: Saunders Elsevier; 2007:2513-2521.

Ryan SG. Convulsii febrile. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003: 2270-2271.

Tureen J. Meningita. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:901-904.

Cazul 42

Părinții își fac griji pentru capacitatea fiului lor de 4 ani de a merge. A început să meargă la 16 luni, dar era stângaci și cădea frecvent; au fost asigurați de un alt pediatru că va „depăși”. El rămâne mai stângaci decât semenii săi, cade în timpul sarcinilor simple și a dezvoltat un mers „făgăduitor”. În ultima lună, a întâmpinat dificultăți tot mai mari din cauza unei poziții așezate pe podea.

> Care este diagnosticul cel mai probabil?

> Care este testul de diagnostic preferat?

> Care este mecanismul bolii?

RĂSPUNS LA CAZUL 4 2 :

Distrofie musculară

Rezumat: Un băiețel de 4 ani are mers întârziat, mers clătinat, stângăcie și slăbiciune musculară proximală.

> **Cel mai probabil diagnostic:** Distrofie musculară (DM), probabil de tip Duchenne.

> **Test de diagnostic:** analiza ADN-ului de sânge periferic sau detectarea imunohistochimică a distrofinei anormale pe o secțiune de țesut de biopsie musculară.

> **Mecanismul bolii:** Duchenne MD este o trăsătură **recesivă legată de X.** Gena anormală se află la locusul Xp21.2 și codifică o formă aberantă a proteinei distrofină.

ANALIZĂ

Obiective

1. Cunoașteți prezentarea copiilor cu MD moștenit.
2. Înțelegeți modelul de moștenire al MD obișnuiți.
3. Înțelegeți evoluția MD.

Considerații

Acest băiețel în vârstă de 4 ani prezintă semne clasice de distrofie musculară Duchenne (DMD): **mers în picioare** și **slăbiciune progresivă a mușchilor proximali** . Testarea inițială include evaluarea creatinkinazei serice (CK) și analiza ADN-ului sângelui periferic pentru diagnostic. După diagnosticul de DMD, familia este introdusă în organizații de sprijin și i se oferă consiliere genetică. Evaluarea continuă a cardiacului pentru dezvoltarea cardiomiopatiei este de rutină. Terapia medicală este de sprijin.

ABORDAREA LA

Distrofie musculară

DEFINIȚII

SEMNE GOWER: O descriere a pacienților cu slăbiciune musculară proximală care apare într-o poziție în picioare. Picioarele sunt aduse sub trunchi și greutatea este mutată către mâini și picioare. Mâinile sunt plimbate spre picioare și în sus pe coapse în timp ce pacientul încearcă să se ridice.

MĂSUL TRENDELENBURG: Un mers de zgomot pelvin din cauza slăbiciunii musculare proximale.

ABORDAREA CLINICĂ

DMD este cea mai frecventă boală ereditară degenerativă neuromusculară, cu o incidență **de 1 din 3600 de nașteri de sex masculin** ; 30% din cazuri sunt mutații noi. Este cea mai severă miopatie primară progresivă a copilăriei.

DMD este de obicei asimptomatică în timpul copilăriei, cu etape de dezvoltare normale sau ușor întârziate, dar până la vârsta de 3 până la 5 ani pacienții prezintă lordoză lombară în creștere (slăbiciune fesieră), **căderi frecvente, dificultăți la urcat pe scări, balansare a șoldului și slăbiciune musculară proximală (semnul Gower). Mărirea musculară, cauzată de hipertrofia fibrelor musculare și infiltrarea grăsimilor și proliferarea colagenului , determină pseudohipertrofia** mușchilor gambei, fesieri și deltoizi . Se dezvoltă contracturi ale flexorilor șoldului, coardelor călcâiului și benzilor iliotibiale, limitând gama de mișcare a articulațiilor. Se poate observa **cardiomiopatie** cu constatări ECG pe derivațiile precordiale ale undelor R înalte în dreapta și unde Q profunde în stânga. Deficiența intelectuală neprogresivă este frecventă (IQ mediu 80); atrofia creierului poate fi observată pe CT a creierului.

Pacienții devin, în general, dependenți de scaunul cu rotile până la vârsta de 10 și 12 ani și au o progresie rapidă a scoliozei după pierderea deambulării. Mușchii distali rămân funcționali, permițând o dexteritate manuală adecvată. Implicarea mușchilor respiratori și scolioza au ca rezultat diminuarea funcției pulmonare și infecții pulmonare recurente. Disfuncția orofaringiană poate duce la aspirație, compromițând și mai mult capacitatea respiratorie.

Analiza de sânge ADN este diagnostică în două treimi din cazuri . **Testarea țesutului prin biopsie musculară** pentru distrofină anormală poate fi efectuată atunci când probele de sânge nu sunt diagnosticate. Rezultatele biopsiei musculare includ proliferarea țesutului conjunctiv endomisial, infiltrate de celule inflamatorii, zone de regenerare interspersate cu zone de degenerare și zone de necroză. Alte constatări de laborator includ niveluri crescute de CK. Această enzimă este crescută înaintea semnelor clinice (utilă în diagnosticarea cazurilor familiale); **în 80% din cazuri, femeile purtătoare au niveluri crescute de CK.** Descoperirile electromiogramei dezvăluie miopatie, dar pacienții cu Becker MD au, de asemenea, un defect genetic la locusul Xp21.2, rezultând o boală similară, dar mai puțin severă.

Tratamentul constă în terapii medicale pentru a încetini progresia bolii. Intervenția ortopedică, inclusiv întărirea și prelungirea tendonului, poate prelungi durata deambulării și poate încetini progresia scoliozei. Trebuie avută prudență la intervențiile chirurgicale, deoarece acești pacienți sunt predispuși la hipertermie cu anestezie. Fizioterapia poate întârzia apariția contracturilor, dar nu este destinată întăririi musculare, deoarece exercițiile fizice semnificative pot grăbi degenerarea musculară. Grupul de investigare colaborativă a distrofiei Duchenne (CIDD) a efectuat studii clinice privind utilizarea steroizilor pentru a încetini progresia slăbiciunii musculare, cu rezultate promițătoare. **Toți pacienții cu DMD au un anumit grad de cardiomiopatie** ; nu se corelează cu gradul de implicare a scheletului. Astfel, este necesară evaluarea cardiacă de rutină. Disfuncția cardiacă precoce poate răspunde la digoxină.

Insuficiența respiratorie este adesea cauza morții . Infecțiile pulmonare sunt

tratate precoce și agresiv; expunerea la boli respiratorii trebuie limitată atunci când este posibil. Imunizările de rutină sunt completate cu vaccin antigripal anual.

Starea nutrițională a pacienților este monitorizată pentru a asigura un aport caloric adecvat. Necesarul caloric este mai mic pentru pacienții aflați în scaun cu rotile din cauza activității lor scăzute, dar poate fi necesară suplimentarea cu calciu pentru a minimiza osteoporoza. Pacienții sunt expuși riscului de depresie, ceea ce duce adesea la supraalimentare, creștere în greutate și o povară suplimentară pentru funcția musculară deja limitată.

O altă formă comună de MD este distrofia musculară miotonică, al doilea cel mai frecvent tip de MD în Statele Unite. Se moștenește ca o trăsătură autosomal dominată. Sugarii născuți cu această afecțiune pot avea o buză superioară în formă de V inversată, obrajii subțiri și pierderea mușchilor temporali. Capul este anormal de îngust, iar palatul este înalt și arcuit. În anii următori, slăbiciunea mușchilor distali duce la provocări progresive în mers . Apar o varietate de alte constatări, inclusiv dificultăți de vorbire, probleme ale tractului gastro-testinal, endocrinopatii, deficiențe imunologice, cataractă, deficiență intelectuală și implicare cardiacă.

Întrebări de înțelegere

42.1 Părinții unui copil de 3 ani sunt îngrijorați de stângăcia aparentă a copilului cu căderi frecvente și mers clătinat. Copilul a avut o dezvoltare normală a abilităților motorii în primul an de viață și are o dezvoltare normală a limbajului. Care dintre următoarele este în concordanță cu distrofia musculară Duchenne?

A. Sexul feminin
B. Hipertrofia cvadricepsului
C. Soră în vârstă de 22 de ani cu distrofie musculară Becker
D. Semnul Gower
E. Anticorpi antinucleari pozitivi în sânge

42.2 Care dintre următoarele este cel mai bun test *de screening* pentru copilul discutat la întrebarea 42.1?

A. Biopsie musculară
B. Măsurarea creatininei serice
C. Electromiograma
D. Analize de sânge pentru anticorpi antinucleari
E. Măsurarea nivelului de creatin kinazei serice

42.3 Un băiat sănătos de 12 ani a observat o slăbiciune musculară. A întâmpinat dificultăți tot mai mari la ridicarea rucsacului și la mers pe distanțe lungi. Nu are probleme cu temele școlare și continuă să cânte la pian și jocuri video fără să obosească. Unchiul său matern, în vârstă de 38 de ani, a ajuns recent în scaunul cu rotile din motive neclare. Care dintre următoarele este diagnosticul cel mai probabil?

A. Paralizie cerebrală
B. Distrofia musculară Duchenne
C. Miastenia gravis
D. Distrofia musculara Becker
E. Sindromul Guillain-Barre

42.4 O tânără de 16 ani tocmai a născut un nou-născut prin cezariană; documentele de livrare precizează indicația pentru operația cezariană ca „contracții uterine ineficiente". Nou-născutul are contracturi ale articulațiilor multiple, epuizare facială, hipotonie generalizată și slăbiciune. Copilul este transferat cu elicopterul la unitatea dumneavoastră. În unitatea dumneavoastră de terapie intensivă pentru nou-născuți, sugerea sugarului este slabă, ceea ce sugerează că vor fi necesare hrănii prin gavaj, dar starea respiratorie a copilului se înrăutățește, rezultând că acesta necesită intubare și suport ventilator. Se cunoaște puțină istorie prenatală până la sosirea străbunicii. Ea relatează că mama copilului urmează cursuri de educație specială și merge cu aparatul dentar; ea nu știe nimic altceva de când mama copilului a început să locuiască cu ea de curând. Care dintre următoarele este explicația probabilă pentru starea acestui copil?
A. Botulismul infantil
B. Distrofia miotonică congenitală
C. Distrofia musculară Duchenne
D. Sindromul Guillain-Barre congenital
E. Distrofia musculara Becker

RĂSPUNSURI

42.1 **D.** Distrofia musculară Duchenne este o boală recesivă legată de X și este evidentă clinic doar la bărbați. Băieții afectați pot avea hipertrofie a gambei care apare ca o compensare pentru **slăbiciunea mușchilor proximali** . În general, vor dezvolta un semn Gower.

42.2 **E.** Un diagnostic definitiv poate fi pus doar folosind țesuturile de biopsie musculară, dar măsurarea creatinkinazei serice este preferată deoarece este mai puțin invazivă și rezultatele pot fi obținute rapid. Electromiografia va evidenția miopatie nespecifică.

42.3 **D.** Acest pacient nu are slăbiciune musculară care să împiedice utilizarea prelungită a mușchilor distali (mâinile) sau să îi limiteze dexteritatea manuală. Prezentarea copilului la vârsta de 12 ani și a unui unchi matern de 38 de ani, aflat în scaun cu rotile, sugerează un diagnostic de Becker MD.

42.4 **B.** O formă severă, congenitală de distrofie miotonică poate fi observată la copiii născuți din mame cu distrofie miotonică. Cele care necesită ventilație mai mult de aproximativ 30 de zile au un rezultat mai slab. Pentru niciuna dintre celelalte entități enumerate nu ar fi de așteptat constatări *in utero* .

Perle clinice

- Distrofia musculară Duchenne (DMD) este o tulburare recesivă legată de X.
- Un semn Gower reflectă slăbiciune musculară proximală și este o caracteristică clasică a DMD.
- Nivelul creatin kinazei este crescut la pacienții cu DMD și la multe femei purtătoare ale genei.

REFERINȚE

DeVivo DC, DiMauro S. Tipuri ereditare și dobândite de miopatie. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:2322-2324.

DiMauro S, Hays AP, Bonilla E. Miopatii. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:2289-2293.

Sarnat HB. Distrofii musculare. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:2540-2544.

------- 1 Cazul 43

Un copil de 10 zile are un istoric de 12 ore de febră, iritabilitate și scăderea aportului oral. A fost născută vaginal la 39 de săptămâni de gestație la o femeie gravida 2, para 1, după o sarcină necomplicată cu îngrijire prenatală de rutină. Copilul a plecat acasă în ziua a 2-a de viață. Ea și-a depășit greutatea la naștere de 3,7 kg și a fost bine până astăzi. La examinare, ea are o temperatură de 101,5 ° F (38,6 ° C) și este agitată. Singura ei constatare la examenul fizic este un grup mic de 2 mm, leziuni pline de lichid pe scalpul ei parietal. Bebelușul are un episod în departamentul de urgență de tremurări pe partea dreaptă a corpului care apoi se generalizează. Episodul durează aproximativ 2 minute, iar ulterior ea este somnolentă. Rezultatele inițiale ale puncției lombare arată 850 de globule albe cu 90% limfocite, globule roșii și o proteină de 200 mg/dL; o hemoleucograma relevă un număr de trombocite de 57.000/mm ^{3}.

> Care este diagnosticul cel mai probabil?

> Care sunt potențialele complicații ale acestei afecțiuni?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 43:

Herpes congenital

Rezumat: Un copil de 10 zile anterior sănătos, cu febră, iritabilitate, aport oral scăzut și vezicule pe scalp are un episod de activitate asemănătoare convulsiilor. Studiile de laborator relevă meningită limfocitară și trombocitopenie.

- **Cel mai probabil diagnostic:** herpes congenital.
- **Complicații potențiale ale acestei afecțiuni:** Lăsați netratați, majoritatea copiilor cu infecție diseminată sau a sistemului nervos central (SNC) mor. Utilizarea terapiei antivirale cu doze mari și de lungă durată a redus mortalitatea și a îmbunătățit rezultatele pe termen lung în rândul supraviețuitorilor.

ANALIZĂ

Obiective

1. Recunoașteți importanța recunoașterii precoce a infecției cu herpes congenital.
2. Aflați cum să diagnosticați infecția congenitală cu herpes.
3. Cunoașteți gestionarea adecvată a infecției cu herpes congenital.

Considerații

un **copil mic cu febră și iritabilitate are o infecție bacteriană sau virală gravă.** Cauzele bacteriene la această vârstă includ *streptococul de grup B, Listeria* și agenții patogeni gram-negativi. Istoricul în acest caz al unei **convulsii focale** , descoperirea **veziculelor pe scalpul sugarului** și **constatările de laborator fac virusul herpes simplex (HSV) cel mai probabil agent patogen** . Absența unui istoric matern de herpes nu este neobișnuită; doar 15% până la 20% dintre mamele copiilor infectați cu HSV au antecedente de herpes și doar aproximativ 25% au simptome relevante la naștere. Riscul de trecere maternă a HSV la nou-născut este mai mare în cazurile de izbucnire primară de herpes deoarece inoculul viral în tractul genital este mare și anticorpul protector nu este prezent.

Probele de sânge, urină și lichid cefalorahidian (LCR) sunt obținute pentru - culturi bacteriene de rutină; Culturile HSV sunt obținute din sânge, nazofaringe, ochi, urină, scaun sau rect și LCR. Lichidul cefalorahidian este testat prin reacția în lanț a polimerazei (PCR) pentru HSV. Un număr complet de sânge și studii ale funcției hepatice și ale coagulării pot evidenția anomalii. În așteptarea rezultatelor testelor, acest copil este plasat pe antibiotice intravenoase și terapie antivirală.

ABORDAREA LA

Suspiciune de infecție congenitală cu herpes

DEFINIȚII

HERPES GENITAL: Infecția tractului genital cu HSV tip 1 sau 2, cea mai mare parte cauzată de HSV-2.
INFECȚIA HERPES PRIMAR: Infecția cu HSV la o gazdă anterior seronegativă. Majoritatea infecțiilor primare sunt subclinice, dar pot provoca leziuni localizate sau simptome sistemice severe.
INFECȚIE RECURENTA: Reactivarea unei infecții latente la o gazdă imună. Leziunile tind să fie localizate și nu sunt asociate cu simptome sistemice.

ABORDAREA CLINICĂ

Aproximativ **20% până la 30%** dintre femeile americane aflate la vârsta fertilă au anticorpi împotriva HSV-2, cu o rată mai mare la femeile din grupuri socio-economice inferioare și la cele în condiții de viață aglomerate **.** Aproximativ 75% din cazurile de herpes congenital sunt cauzate de HSV-2. De obicei, HSV-2 se transmite prin contact sexual, iar majoritatea bolilor genitale sunt rezultatul infecției de tip 2; HSV-1 poate fi transmis pe cale sexuală și ocazional se găsește în tractul genital. HSV-2 este asociat cu o morbiditate mai mare în rândul supraviețuitorilor infecției congenitale decât HSV-1.

Nașterea prin cezariană este în general indicată la nașterea femeilor cu un focar de herpes genital sau simptome de infecție cu HSV. Riscul sugarului de infecție cu HSV este crescut semnificativ dacă focarul matern reprezintă **infecția primară** . Aproximativ 50% dintre astfel de sugari se vor infecta dacă naște pe cale vaginală, în timp ce mai puțin de 5% vor dobândi boala dacă focarul este o boală recurentă. Culturile de supraveghere HSV nu sunt recomandate la gravide; femeile cu cel mai mare risc de a-și infecta copiii sunt cele fără antecedente de infecție.

Boala HSV neonatală poate duce la naștere prematură și se poate manifesta la nou-născut ca **afectare localizată a pielii, a ochilor și a gurii (SEM); boala SNC; boala diseminata** ; sau o combinație a acestora. Infecția asimptomatică poate apărea, dar este mai puțin frecventă. Semnele și simptomele clinice nespecifice apar adesea în absența leziunilor și pot include febră, letargie, iritabilitate, anorexie, vărsături, detresă respiratorie, apnee, icter, o fontanelă bombată, convulsii (focale sau generalizate), postură decerebrată și comă. Șocul și coagularea intravasculară diseminată (DIC) pot apărea în cazuri severe. Pot să apară organomegalie, pneumonită și revărsat pleural. Riscul de deces este cel mai mare în rândul sugarilor cu boală diseminată sau a SNC, în special dacă apar pneumonită și DIC. Printre supraviețuitori, morbiditatea este asociată cu boala diseminată, implicarea SNC, infecția cu HSV-2, convulsii și recidive cutanate frecvente.

Cultura celulară a probelor prelevate din diferite locuri ale corpului și PCR de LCR sunt cele mai utile teste de diagnostic. Testele serologice pentru virusul

herpes nu sunt utile în situația acută (titrurile cresc târziu în cursul infecției). **Pregătirea Tzanck** a leziunilor și metodele de detectare a antigenului aplicate probelor pot ajuta la **diagnosticarea rapidă** , **dar sensibilitatea este scăzută.** Persoanele infectate au adesea leucocitoză periferică moderată, niveluri serice crescute ale transaminazelor hepatice, hiperbilirubinemie și trombocitopenie. Când SNC este implicat, LCR conține frecvent un număr crescut de celule roșii, limfocite și proteine; Glucoza din LCR este de obicei normală, dar poate fi redusă. Electroencefalografia (EEG) arată modele caracteristice la sugarii afectați în mod acut, iar tomografia computerizată a creierului (CT) va deveni anormală pe măsură ce boala progresează. Encefalita HSV în perioada neonatală tinde să fie globală, dar electroencefalografia (EEG) și imagistica prin rezonanță magnetică (RMN) obținute la pacienții dincolo de perioada neonatală pot prezenta anomalii lobului temporal.

Aciclovirul parenteral este tratamentul preferat . Copiii cu boli izolate de piele, ochi și gură au, în general, cele mai bune rezultate. Utilizarea de lungă durată, în doze mari de aciclovir a redus mortalitatea în rândul copiilor cu boală localizată a sistemului nervos central la 4% și la aproximativ 30% la copiii cu boală diseminată. Majoritatea supraviețuitorilor bolii sistemului nervos central au sechele neurologice, dar până la 80% dintre supraviețuitorii infecției diseminate au o dezvoltare normală la vârsta de 12 luni.

Întrebări de înțelegere

43.1 Un copil de 10 zile are o erupție veziculoasă roșie și dureroasă în zona scutecului. Este ușor agitat, dar febril și are un aport oral bun. Care dintre următoarele este cel mai adecvat management al acestui copil?

A. Spitalizarea pacientului, obținerea culturilor HSV și inițierea - aciclovirului par enteral.
B. Comandați o statistică EEG și RMN cerebral .
C. Efectuați un frotiu Tzanck și trimiteți pacientul acasă dacă este negativ.
D. Se prescrie o cremă antifungică și se urmărește telefonic în 24 de ore.
E. Programează o întâlnire cu un dermatolog pediatru.

43.2 O femeie se prezintă pentru prima ei vizită prenatală la 9 săptămâni de gestație. Ea raportează că este în general sănătoasă, cu excepția faptului că are un focar de herpes genital aproximativ o dată pe an. Pentru a preveni transmiterea virusului la copilul ei, medicul ei ar trebui să facă care dintre următoarele?

A. Anticipați o naștere prin cezariană.
B. Comandați titruri pentru a determina dacă infecția este HSV-1 sau HSV-2.
C. Efectuați săptămânal culturi virale genitale începând cu 36 de săptămâni de gestație.
D. Efectuați o naștere prin cezariană dacă sunt prezente leziuni herpetice

sau simptome prodromale când a început travaliul.

E. Nu este indicată nicio schimbare în management; riscul de transmitere a sugarului este scăzut chiar dacă are un focar la naștere.

43.3 Un copil de 5 ani cu disurie se constată la examinare că are leziuni genitale herpetice. Care dintre următoarele este cel mai bun pas următor în management?

A. Cereți părintelui să părăsească camera și apoi întrebați-o pe fată într-un mod deschis dacă a fost vreodată atinsă necorespunzător în zona ei privată.
B. Prescripți-i aciclovir pe cale orală și cereți-o să urmărească în 2 zile.
C. Admite-o la spital pentru terapie antivirală parenterală.
D. Întrebați cât de des mama are focare de herpes genital.
E. Trimiteți o urocultură și cereți-i mamei să aplice vaselina până când leziunile se vindecă.

43.4 Rezultatele PCR a LCR de la un adolescent de 15 ani cu encefalită demonstrează o infecție cu HSV. Părinții îi întreabă despre prognoza lui. Care dintre următoarele este probabil adevărată?

A. Cel mai probabil va muri.
B. Probabil va supraviețui, dar cu siguranță va avea o afectare neurologică gravă.
C. Majoritatea copiilor cu encefalită HSV supraviețuiesc; multe (dar nu toate) au rămas cu unele deficite neurologice permanente.
D. Ar trebui să ia în considerare plasarea lui într-o unitate de îngrijire pe termen lung după externare.

RĂSPUNSURI

43.1 **A.** Spre deosebire de copiii mai mari și adulții, sugarii cu leziuni cutanate suspectate de herpes necesită terapie antivirală parenterală pentru a preveni sechele mai grave.

43.2 **D.** Chiar dacă riscul de transmitere virală în contextul unui focar recurent de HSV este scăzut, operația cezariană este indicată dacă leziunile sunt prezente în momentul nașterii. Culturile de supraveghere nu sunt recomandate ; rezultatele negative cu câteva zile înainte de livrare nu împiedică o epidemie ulterioară și este posibil ca rezultatele analizei unui specimen obținut mai recent să nu fie disponibile.

43.3 **A.** Posibilitatea abuzului sexual este luată în considerare la un copil care se prezintă cu herpes genital dincolo de perioada neonatală. Este important să știți cine ajută copilul la scăldat și dacă aceste persoane au avut vreodată herpes, deoarece este posibilă și transmiterea nonsexuală.

43.4 **C.** Deși majoritatea copiilor cu encefalită HSV suferă deteriorări neurologice permanente, rezultate bune sunt posibile cu terapia medicală și de reabilitare adecvată.

Perle clinice

- Majoritatea copiilor cu virus herpes simplex congenital sunt născuți din mame fără antecedente de infecție cu virusul herpes simplex.
- Semnele și simptomele prezente ale virusului herpes simplex congenital pot fi nespecifice, fără leziuni herpetice vizibile.
- Sugarii cu suspiciune de infecție cu virusul herpes simplex ar trebui internați în spital pentru testare și terapie antivirală parenterală în așteptarea rezultatelor testelor.
- Copiii cu boală a pielii, ochilor și gurii (SEM) cu virus herpes simplex au, în general, cele mai bune rezultate, în timp ce majoritatea copiilor cu boală a sistemului nervos central dezvoltă sechele neurologice. Aproximativ 30% dintre sugarii cu infecție sistemică mor în ciuda terapiei antivirale agresive.

REFERINȚE

Academia Americană de Pediatrie. Herpes simplex. În: Pickering LK, ed. *2006 Cartea Roșie: Raportul Comitetului pentru Boli Infecțioase.* a 27-a ed. Elk Grove Village, IL: Academia Americană de Pediatrie; 2006:361-371.

Prober CG. Infecții cu virusul herpes simplex. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:1029-1031.

Sanchez PJ, Siegel JD. Virusul herpes simplex. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:516-520.

Stanberry LR. Virusul herpes simplex. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:1360-1366.

------- 1 Cazul 44

O mamă își aduce fiica de 11 luni la clinică din cauza unei erupții cutanate persistente pe față. Copilul este nelinistit noaptea si se scarpina in somn. În rest e sănătoasă. Examenul fizic dezvăluie o femelă albă bine hrănită, cu aspect sănătos, cu zone uscate, roșii, solzoase pe obraji, bărbie și în jurul gurii. Zonele de pe obraji au un aspect plângător, ca de placă. Zona scutecului este cruțată. Restul examinării copilului este normal.

> Care este diagnosticul cel mai probabil?

> Care este cel mai potrivit pas următor în evaluare?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 44:

Dermatita atopică

Rezumat: Un copil de sex feminin de 11 luni are zone uscate, roșii, solzoase pe obraji, bărbie și în jurul gurii, cu cruțare a zonei scutecului.

- **Cel mai probabil diagnostic:** dermatita atopica.
- **Următorul pas în evaluare:** antecedente suplimentare pentru a determina durata erupției cutanate și factorii de exacerbare, precum și antecedentele familiale pentru dermatită atopică, rinită alergică și astm.

ANALIZĂ

Obiective

1. Descrieți incidența, etiologia și factorii de risc pentru dermatita atopică.
2. Discutați criteriile de diagnostic și diagnosticele diferențiale pentru dermatita atopică.
3. Descrieți tratamentul și urmărirea dermatitei atopice.
4. Familiarizați-vă cu alte afecțiuni asociate cu dermatita atopică.

Considerații

Istoricul și examinarea acestui copil sunt în concordanță cu dermatita atopică. Anamneza ulterioară poate dezvălui factori de risc suplimentari pentru boala alergică. Tratamentul presupune evitarea factorilor agravanti si asigurarea unei hidratari intensive a pielii.

ABORDAREA LA

Dermatita atopică

DEFINIȚII

EMOLIENT: Cremă sau loțiune care restabilește apa și lipidele în epidermă; cele care conțin uree sau acid lactic sunt mai lubrifiante și pot fi mai eficiente; cremele lubrifiază mai bine decât loțiunile.
ZONE FLEXURALE: Zone de flexie și extensie repetate, care transpiră adesea la efort (fose antecubitale, gât, încheieturi, glezne).
LICHENIFICARE: Îngroșare epidermică, cu linii normale ale pielii care seamănă cu o placă de spălat.

ABORDAREA CLINICĂ

Dermatita atopică (eczema) este de obicei pruriginoasă, recurentă și îndoită la copiii mai mari și simetrică la adulți. Termenul *atopie* a fost inventat pentru a descrie un grup de pacienți care aveau antecedente personale sau familiale de febră

a fânului, astm, piele uscată și eczemă. Peste 15 milioane de adulți și copii americani au dermatită atopică. Cea mai mare incidență este observată în rândul copiilor , iar prevalența pe parcursul vieții a dermatitei atopice este de 20% la copiii cu vârste cuprinse între 3 și 11 ani. Șaizeci și cinci la sută dintre pacienți dezvoltă simptome în primul an de viață și 90% înainte de vârsta de 5 ani. Etiologia este necunoscută, dar se crede că este legată de factori imunitari. Șaptezeci la sută dintre pacienții atopici au antecedente familiale de astm bronșic, febră fânului sau eczeme.

Dermatita atopică apare în trei faze : **sugar (de** la naștere până la 2 ani), **copilărie** (2 până la 12 ani) și **adult** (>12 ani). Sugarii se nasc rar cu dermatită atopică, dar de obicei dezvoltă primele semne de inflamație în timpul celei de-a treia luni de viață. Un scenariu obișnuit este un bebeluș care, în lunile de iarnă, dezvoltă obraji uscați, roșii, descuamați, fără implicare perioralș și paranazală. Bărbia este adesea implicată; zona scutecului este de obicei cruțată. Copilul este inconfortabil din cauza pruritului și este adesea agitat în timpul somnului. Dermatita atopică se rezolvă la aproximativ 50% dintre sugari până la vârsta de 18 luni. Cea mai frecventă constatare în faza copilăriei este inflamația în zonele de îndoire. Transpirația stimulează arsurile și mâncărimea, inițiind un ciclu mâncărime-zgârietură. Papulele inițiale se unesc rapid în plăci care în cele din urmă devin lichenificate atunci când sunt zgâriate. Leziunile exudative tipice fazei infantile nu sunt frecvente în faza copilăriei. Faza adultă începe aproape de debutul pubertății. Motivul reapariției inflamației poate fi legat de modificările hormonale. Urmează inflamația flexurală, adesea însoțită de matita mâinii, inflamație în jurul ochilor și lichenificarea zonei anogenitale.

Două concepții greșite despre dermatita atopică sunt frecvente. Prima este că eczema este o tulburare emoțională. Pacienții cu inflamație a pielii care durează luni sau ani sunt adesea iritabili, un răspuns normal la o tulburare frustrantă. A doua concepție greșită este că boala atopică a pielii este precipitată de o reacție alergică. Persoanele atopice au frecvent alergii respiratorii și, atunci când sunt testate pe piele, sunt informați că sunt „alergice la orice". Persoanele cu atopie pot reacționa cu o roată atunci când sunt provocate cu un ac în timpul testării cutanate , dar aceasta este o caracteristică a pielii atopice și nu este neapărat un răspuns alergic. Dovezile până în prezent indică faptul că majoritatea cazurilor de dermatită atopică sunt precipitate de stresul mediului asupra pielii compromise genetic și nu de interacțiunea cu alergenii.

Evaluarea pacientului

Evaluarea copilului cu dermatită atopică implică excluderea altor cauze potențiale ale erupției cutanate a copilului printr-un istoric personal complet (Tabelul 44-1), antecedente familiale și examen fizic pentru a obține un diagnostic adecvat și a iniția tratamentul. Examenul fizic include măsurarea temperaturii pentru a identifica o posibilă infecție. Pielea este evaluată pentru localizarea și natura zonelor afectate (plasturi, plâns, lichenificare), gradul de uscăciune a pielii și căldură sau sensibilitate (posibilă infecție secundară). Ochii, nasul, gâtul și pieptul sunt examinate pentru semne de rinită alergică sau astm bronșic (rinoree, ochi lăcrimați, cearcăne sub ochi, respirație șuierătoare).

Studiile de laborator nu sunt deosebit de utile în diagnosticarea der matitei atopice. **Nivelul seric al imunoglobulinei E (IgE) este adesea crescut.** Cultura pielii se efectuează dacă se suspectează suprainfecția.

Diagnosticul diferențial include dermatita seboreică (calota de leagăn), care debutează de obicei la nivelul scalpului în primele luni de viață și poate afecta urechile, nasul, sprâncenele și pleoapele. Solzii maronii gras ai der matitei seboreice sunt în contrast cu leziunile eritematoase, plângătoare, cu cruste ale dermatitei atopice infantile. Alte considerații includ scabia, dermatita iritantă (dermatita periorală a sucului de fructe), dermatita alergică de contact (iedera otrăvitoare) și dermatita eczematoidă (leziune infecțioasă în apropierea unei urechi drenate).

Tratament

Obiectivele tratamentului includ conservarea și restabilirea barierei cutanate prin utilizarea emolienților, eliminarea inflamației și infecțiilor cu medicamente, reducerea zgârieturilor prin utilizarea antipruriginică și controlul factorilor de exacerbare. Unii recomandă limitarea îmbăierii la băi scurte sau dușuri la temperatură moderată cu produse de curățare ușoare și, de preferință, fără săpun (Cetaphil). Se evită săpunurile uscate (Ivory). Lubrifianții (Eucerin) se aplică imediat după baie și uscare la aer sau la tamponare. Unele produse contin uree (Nutraplus) sau acid lactic (Lac-Hydrin); au calități speciale de hidratare și pot fi mai eficiente decât alte creme hidratante. Lotiunile si cremele pot ustura la scurt timp dupa aplicare din cauza bazelor sau a ingredientelor specifice, precum acidul lactic. Dacă mâncărimea și usturimea continuă la fiecare aplicare, trebuie selectat un alt produs.

Corticosteroizii topici utilizați pentru a controla inflamația variază ca potență; procentul nu este un indiciu al potenței. Preparatele cu potență inferioară (grupele glucocorticoizi VI și VII) pot fi utilizate pe perioade mai lungi pentru a trata simptomele cronice care implică trunchiul și extremitățile. Steroizii cu potență mai mică sunt

Tabelul 44-1 ÎNTREBĂRI DE ADRESAT ATUNCI CÂND INVESTIGAȚI ERUPȚIILE CUTANATE

De cât timp sunt prezente simptomele? Au existat episoade anterioare de focare similare?
Cât de mâncărime sunt zonele afectate? Copilul devine iritabil sau se trezește noaptea din cauza mâncărimii și zgârieturilor?
Simptomele par să se agraveze odată cu expunerea la vreme rece, lână, transpirație sau stres?
Alți membri ai familiei au eczeme, astm sau boli alergice?
Copilul a avut febră sau alte semne de infecție? folosit în general pentru sugari și poate fi adăugat la creme hidratante pentru a acoperi suprafețe mari de piele afectată. Propionatul de fluticazonă (Cutivate) este singura cremă topică cu corticosteroizi aprobată de Food and Drug Administration (FDA) pentru sugari de la 3 luni. **Corticosteroizii fluorurati sunt în general evitați pe față, genitale și zona intertriginoasă, deoarece pot depigmenta și subția pielea.** Steroizii cu potenta mai mare (grupele de glucocorticoizi I si II) se folosesc doar pe perioade scurte si

pe zone lichenificate; se evită fața și pliurile pielii. Preparatele cu unguent sunt in general de preferat deoarece au ca rezultat o mai buna penetrare a corticosteroizilor, reducand astfel incidenta reactiilor de iritatie si hipersensibilitate. Administrarea agenților este de obicei de două ori pe zi, cu excepția cazului în care agentul ales necesită o aplicare o singură dată pe zi. Lubrifierea este continuată după întreruperea corticosteroizilor.

Tacrolimus (Protopic) și pimecrolimus (Elidel) sunt topice nesteroidiene, imunomodulatoare pentru tratamentul dermatitei atopice. Tacrolimus 0,03% și pimecrolimus 1% sunt aprobate pentru utilizare la copiii de 2 ani și peste. Acești agenți sunt recomandați pentru terapia intermitentă pe termen scurt și pe termen lung, de două ori pe zi, la pacienții care nu răspund în mod adecvat la terapia convențională sau care nu toleră la aceasta. Din cauza unei posibile legături cu limfomul, rolul lor exact pentru utilizare la copii este în curs de investigare; poate fi indicată consultarea unui dermatolog pediatru .

Antihistaminicele orale sunt folosite pentru a reduce mâncărimea. Deoarece simptomele dermatitei atopice sunt adesea agravate noaptea, antihistaminicele orale sedative (hidroxizină, difenhidramină) pot oferi un avantaj față de agenții nesedative. Agenții mai puțin sedatori includ loratadina și cetirizina. Doxepinul are efecte antidepresive și antihistaminice triciclice și poate fi util în unele cazuri. Antihistaminicele topice (Caladryl) sunt evitate din cauza potențialului de iritare a pielii sau de toxicitate datorată absorbției. Unghiile trebuie tăiate scurt pentru a preveni deteriorarea ulterioară a pielii prin zgâriere.

Pacienții cu infecții bacteriene secundare *(Staphylococcus sau Streptococcus* sp) necesită adesea terapie cu antibiotice. Antibioterapie topică cu mupirocină (Bactroban) poate fi utilizată pentru zone limitate de infecție sau în nas pentru a reduce transportul cronic *de Staphylococcus aureus* . Antibioticele orale sunt indicate pentru zone mai extinse de infecție. Cefalosporinele de prima generație, eritromicina, penicilinele rezistente la penicilinază sau clindamicină sunt alese pe baza modelelor locale de susceptibilitate. Pacienții cu dovezi de suprainfecție cu virusul herpes simplex pot necesita aciclovir oral sau intravenos.

Rolul alergiilor alimentare în managementul dermatitei atopice este controversat . Manipularea dietei la un copil cu un istoric puternic de exacerbare a simptomelor la expunerea la un anumit aliment poate fi de ajutor. Un studiu de 4 până la 6 săptămâni care exclude ouăle și laptele la copii, urmat de o reprovocare, poate fi justificat, în special la un copil care nu răspunde la tratamentul de primă linie.

Consultarea cu un dermatolog pediatru poate fi justificată pentru pacienții cu un diagnostic neclar, care nu răspund la tratament sau care au o exfoliere extinsă. Consultarea poate fi potrivită și pentru pacienții cu complicații oculare sau infecțioase grave și pentru pacienții care necesită terapie cu steroizi orali.

Întrebări de înțelegere

44.1 O mamă își aduce fiul de 2 săptămâni la clinică pentru o vizită a bebelușului de bine. Singura ei îngrijorare este o erupție cutanată pe față și pe scalp, care a început cu o săptămână mai devreme. Examinarea dezvăluie un bărbat alb sănătos, cu semne vitale normale și o examinare normală, cu excepția plăcilor gălbui, cu aspect ceros, aderente pe scalp, frunte, obraji și

pliurile nazolabiale. Care dintre următoarele terapii este potrivită pentru această afecțiune?

A. Steroizi topici de mare potenta
B. Mupirocină locală
C. Fototerapie
D. Șampon care conține ketoconazol
E. Antifungice topice

44.2 O fetiță de 8 ani sosește la clinica dumneavoastră plângându-se de o erupție cutanată cu mâncărimi minime pe piept, abdomen și brațe. A început cu o zonă mică, solzoasă, roșie pe piept și apoi s-a extins. Nu ia medicamente . Examenul fizic dezvăluie erupții ovale, plate, fin solzoase, de culoare somon, pe piept, abdomen, spate și partea superioară a brațelor. Care dintre următoarele este cea mai probabilă explicație pentru aceste constatări?

A. Mupirocină locală
B. Steroizi topici în doze mari
C. Terapie de susținere
D. Trei injecții săptămânale consecutive cu penicilină
E. Antifungice topice

44.3 Un tată își aduce fiica de 8 luni la o cameră de urgență pentru agravarea erupțiilor cutanate și a febrei. El raportează că fiica lui are, de obicei, leziuni roșii și plângătoare pe față, care sunt relativ bine controlate cu o baie cu săpunuri blânde, folosind emolienți topici și steroizi și administrarea de antihistaminice orale. Cu toate acestea, în ultimele zile, erupția s-a agravat progresiv, iar copilul a devenit „mai bolnav". Examenul dumneavoastră fizic dezvăluie un copil letargic cu o temperatură orală de 103 ° F (39,4 ° C). Obrajii copilului sunt roșii și conțin numeroase vezicule roșii, perforate și ombilicate; unele leziuni sunt pustuloase. Care dintre următoarele este cea mai bună terapie în acest moment?

A. Se prescrie aciclovir intravenos.
B. prescrie prednisolon.
C. Se prescrie bacitracină locală.
D. prescrie cefalexină.
E. Se prescrie aciclovir local.

44.4 Un copil de 8 luni are eczeme refractare care a fost observată pentru prima dată la vârsta de 2 luni. Istoricul său medical anterior dezvăluie mai multe episoade de otită medie și pneumonie, iar acum a dezvoltat sângerări nazale severe. CBC-ul său arată un număr de sânge alb de 8500/mm ^{3} , hemoglobina lui este de 11,1 mg/dL, hematocritul său este de 33,4% și numărul de trombocite este de 15.000/mm ^{3} . Care dintre următoarele este diagnosticul cel mai probabil?

A. Agammaglobulinemie Bruton
B. anomalie DiGeorge
C. Sindromul jobului
D. Imunodeficiență combinată severă

E. Sindromul Wiskott-Aldrich

RĂSPUNSURI

44.1 **D.** Dermatita seboreica se prezinta in copilarie si adolescenta. Erupția cronică, simetrică, caracterizată prin supraproducție de sebum, afectează scalpul, fruntea, regiunea retroauriculară, meatul auditiv, sprâncenele, obrajii și pliurile nazolabiale. Tratamentul include înmuierea solzilor cu ulei mineral, evitarea spălării și șamponarea zilnică cu un șampon blând. Corticosteroizii topici cu potență scăzută sau medie sau șamponul cu ketoconazol (Nizoral) pot fi de ajutor.

44.2 **C.** Pitiriazisul roz este precedat de un „plastic herald", o leziune inelară, solzoasă, eritematoasă. Leziunile sunt de culoarea somonului si in formatiune de brad, urmand liniile pielii. Cauza este necunoscută. Tratamentul poate include antihistaminice, loțiuni și creme antipru ritice topice , corticosteroizi topici în doze mici și fototerapie. Erupția cutanată durează de obicei până la 6 săptămâni și apoi se rezolvă. Poate fi confundată cu eczema numulară și tinea versicolor. La adolescentul activ sexual, ar trebui luat în considerare și sifilisul.

44.3 **A.** Sugarii atopici pot dezvolta herpes simplex cutanat difuz cu debut rapid. Boala este cel mai frecventă în zonele cu dermatită atopică activă sau recent vindecată, în special pe față. Febra mare și adenopatia apar la 2 până la 3 zile după debutul veziculei. Septicemia virală poate fi fatală. Eczema herpetică a sugarului mic este o urgență medicală. Copilul trebuie internat imediat pentru aciclovir intravenos.

44.4 **E.** Sindromul Wiskott-Aldrich este o afecțiune legată de X cu infecții recurente, trombocitopenie și eczeme. Infecțiile și sângerările sunt de obicei observate în primele 6 luni de viață. Potențialele infecții includ otita medie și pneumonia cauzate de răspunsul slab al anticorpilor la polizaharidele capsulare și septicemiile fungice și virale cauzate de disfuncția celulelor T. Trombocitopenia este de obicei în intervalul 15.000 până la 30.000/ ^{mm3} , iar trombocitele sunt de obicei mici. Pe lângă eczeme, acești copii au tulburări autoimune și o incidență mare de limfom și alte afecțiuni maligne.

Perle clinice

> Dermatita atopică este o boală cronică cu mâncărime, care debutează adesea în copilărie. În copilărie, erupția pruriginoasă se găsește pe față și pe obraji; prin capota copilului, erupția se observă în zonele de îndoire.

> Terapia de bază pentru dermatita atopică este evitarea uscarii săpunurilor și completarea hidratării pielii cu emolienți; pot fi necesari steroizi topici.

REFERINȚE

Buckley RH. Imunodeficiență cu trombocitopenie (sindromul Wiskott-Aldrich). În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:2467-2468.

Chatila TA. Sindromul Wiskott-Aldrich. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:799.

Leung DYM. Dermatita atopică (eczema atopică). În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:970-975.

Proza NS. Dermatita atopică. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:1177-1180.

Sampson HA. Dermatita atopică. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:2423-2427.

Cazul 45

Un tată relatează că fiica lui de 3 ani are energie scăzută, pierderea poftei de mâncare și abdomen în creștere în ultimele câteva săptămâni. Emeza intermitentă a început ieri. Examenul fizic evidențiază pal lor, proptoză, decolorare periorbitală și o masă abdominală mare, neregulată de-a lungul flancului ei stâng, care traversează linia mediană. Semnele ei vitale și restul examinării sunt normale.

> Care este diagnosticul cel mai probabil?

> Care este următorul pas în evaluare?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 45:

Neuroblastom

Rezumat: Un copil mic cu oboseală, scăderea poftei de mâncare, decolorare periorbitală și o masă abdominală în mai multe cadrane.

- **Cel mai probabil diagnostic:** Neuroblastom.
- **Următorul pas în evaluare:** Selectați testele de laborator și imagistica pentru a stabili caracteristicile genetice ale tumorii, localizarea și extinderea și impactul asupra structurilor înconjurătoare. Stadializarea rezultată și stratificarea riscului ajută la ghidarea deciziilor privind chimioterapia și/sau iradierea perichirurgicale.

ANALIZĂ

Obiective

1. Recunoașteți semnele și simptomele neuroblastomului.
2. Descrieți diagnosticul și tratamentul neuroblastomului.

Considerații

Deoarece originea și progresia neuroblastomului variază de la pacient la pacient și este posibil ca o masă să nu fie întotdeauna evidentă la examinare, clinicienii trebuie să efectueze anamneză amănunțită și examinări complete pentru a asigura un diagnostic în timp util și precis și pentru a diminua potențialul de boală metastatică la descoperire. Evaluarea diagnostică include interogarea și examinarea pentru sindroame asociate cu neuroblastom.

ABORDAREA LA

Neuroblastom suspectat

DEFINIȚII

SINDROMUL HORNER: Caracterizat prin ptoza pleoapelor și reflexul pupilar lent; legate de disfuncția sistemului nervos simpatic.
SINDROM PARANEOPLASTIC: Caracterizat prin hipertensiune arterială și diaree secretorie; legate de producția tumorală de catecolamine și peptidă intestinală vasoactivă.

SINDROM OPSOCLONUS-MIOCLONUS: Caracterizat prin mișcări haotice ale ochilor și smucituri mioclonice; descris ca „ochi care dansează, picioare care dansează”; legate de autoanticorpi produși împotriva elementelor neuronale.

ABORDAREA CLINICĂ

Neuroblastomul este format din țesut neuroendocrin primitiv. Etiologia sa este puțin înțeleasă, dar se crede că este multifactorială. Este cea mai răspândită tumoare solidă, extracraniană la copii și reprezintă mai mult de jumătate din toate cancerele la sugar. Cele mai multe apar în abdomen din glanda suprarenală, cu alte origini, inclusiv ganglionii neuronali intratoracici și paraspinali.

Semnele și simptomele legate de neuroblastom depind de localizarea tumorii; Tumorile ganglionilor cervicali pot provoca sindromul Horner, tumorile intratoracice (cel mai frecvent întâlnite la sugar) pot fi asociate cu respirație șuierătoare și tulburări respiratorii, iar tumorile paraspinale pot provoca nevralgii compresive, dureri de spate și retenție urinară sau de scaun. Masele abdominale sunt de obicei nedureroase, neregulate și traversează linia mediană. În funcție de localizarea tumorii și de impactul asupra structurilor înconjurătoare, poate fi necesară intervenția chirurgicală decompresivă intratoracică sau paraspinală.

Boala metastatică implică de obicei pielea, plămânii, ficatul și oasele. Decolorarea albăstruie a pielii (cel mai des întâlnită în copilărie) reprezintă infiltrarea subcutanată . Afectarea pulmonară poate promova o activitate crescută de respirație, dispnee și pneumonie. Infiltrarea măduvei osoase poate provoca dureri osoase și pancitopenie; pot apărea peteșii, vânătăi, paloare și oboseală. Dacă oasele orbitale sunt implicate, pot fi observate proptoza și decolorarea periorbitală albăstruie, descrise ca „ochi de raton”. Limfadenopatia generalizată este, de asemenea, frecventă. Unii pacienți dezvoltă sindrom paraneoplazic legat de - mediatorii neuroendocrini tumorali sau sindrom opsoclon-mioclon (un fenomen mediat de autoimun care poate fi caracterizat prin ataxie cerebeloasă).

Principala considerație de diagnostic diferențial este tumora Wilms. Aceste tumori sunt de obicei asociate cu hematurie, hipertensiune arterială și o masă abdominală localizată care rareori traversează linia mediană. În general, pacienții cu neuroblastom sunt puțin mai tineri și mai bolnavi decât pacienții cu tumoră Wilms.

Tomografia computerizată (CAT) sau imagistica prin rezonanță magnetică (RMN) este utilă în identificarea și evaluarea extinderii neuroblastomului. Markerii de laborator includ **niveluri urinare crescute de acid vanililmandelic și acid homovanilic (metaboliți de catecolamine), observate la aproximativ 90% dintre pacienții cu neuroblastom** ; alți markeri includ niveluri crescute de enolază, feritină și lactat dehidrogenază.

Tratamentul implică excizia chirurgicală a tumorii, de obicei după apia - chimioterapie și/sau radioterapie pentru a scădea dimensiunea tumorii. Chimioterapia și radioterapia combinate cu mai mulți agenți sunt adesea utilizate la pacienții cu neuroblastom în stadiu avansat. Stadializarea este în mod clasic dependentă de localizarea și extinderea tumorii, cu evaluarea riscului și luarea deciziilor terapeutice bazate pe variabile precum vârsta la diagnostic și stadializare (de exemplu, boala în stadiul 2 localizată pe abdomenul unui copil de 1 an care necesită doar chimioterapie post-excizie limitată, comparativ cu boala în stadiul 4 cu metastaze osoase la un copil mic care impune transplantul multi-agent și transplantul de măduvă osoasă). Alte terapii aflate în cercetare includ imunoterapia

cu anticorpi monoclonali și terapia cu radionuclizi.

Ratele generale de vindecare pentru neuroblastom pot depăși 90%, sugarii având de obicei un prognostic mai bun decât copiii mai mari. Caracteristici selectate, cum ar fi metastazele scheletice sau amplificarea N- *mic* ongogene la nivel celular, denotă adesea un prognostic prost.

Întrebări de înțelegere

45.1 O mamă simte recent o masă în abdomenul fiului ei de 4 ani în timpul unei băi și îl aduce la clinica dumneavoastră pentru evaluare. Nu are antecedente de vomă, scaun anormal sau dureri abdominale. Examenul fizic evidențiază o tensiune arterială în repaus de 130/88 mm Hg, ritm cardiac de 82 bătăi/minut, paloare și o masă abdominală fermă pe partea stângă care nu depășește linia mediană. Care dintre următoarele este cea mai probabilă explicație pentru aceste constatări?

A. Constipaţie
B. Invaginatie
C. Neuroblastom
D. Tumora Wilms
E. Volvulus

45.2 Un sugar de 1 saptamana prezinta o masa abdominala in cadranul mijlociu drept si scaderea debitului urinar. Nu a existat labilitate la temperatură, iritabilitate sau scaun anormal sau aspect a urinei. Care dintre următoarele este diagnosticul cel mai probabil?

A. Invaginatie
B. Hidronefroza
C. Neuroblastom
D. Sepsis
E. Tumora Wilms

45.3 Un tată își prezintă fiica de 15 luni, altfel sănătoasă, la centrul de urgență, cu tuse, emeză post-tusive și febră subiectivă în ultimele 3 zile. De asemenea, crede că abdomenul ei a fost rănit -o. Diareea a început ieri, cu scaune „regulate" înainte de această boală. A băut bine și a avut recent un scutec ud. Examenul fizic dezvăluie o temperatură de 98,9 ° F (37,2 ° C), nari congeste, limfadenopatie a gâtului defectuos și un abdomen ușor destins și aparent sensibil, fără o protecție evidentă. Care dintre următoarele este etiologia cea mai probabilă pentru durerea ei abdominală?

A. Constipaţie
B. Limfom
C. Neuroblastom
D. Apendicită
E. Limfadenita mezenterica

45.4 În timpul unei vizite de sănătate preventivă de rutină pentru un băiețel de 3 ani, observați în mod incidental o masă abdominală neregulată care implică ambele patrule inferioare . Mama lui neagă că a notat acest lucru anterior și declară că fiul ei este în general sănătos. Nu a existat nici suferință gastro-intestinală, nici durere abdominală aparentă. Dincolo de masa abdominală și conjunctivele palide, semnele sale vitale și examenul fizic sunt normale. Care dintre următoarele teste ar fi cel mai util în determinarea etiologiei masei sale abdominale?

A. Radiografie abdominală
B. Radiografie toracică
C. Catecolamine urinare
D. Hemoleucograma completă
E. Mioglobina urinară

RĂSPUNSURI

45.1 **D.** Scenariul prezentat este tipic pentru tumora Wilms. Dincolo de imagistica abdominală, verificarea unei analize de urină pentru hematurie, panoul metabolic pentru disfuncție renală sau hepatică și hemograma completă pentru anemie ar trebui luate în considerare în evaluarea tumorii Wilms.

45.2 **B.** Obstrucția tractului urinar este adesea silențioasă. La nou-născut, o masă abdominală palpabilă este de obicei un rinichi hidronefrotic sau displazic multichistic.

45.3 **E.** Simptomele infecției tractului respirator superior, limfadenopatia gâtului și diareea sunt în concordanță cu viremia; poate apărea mărirea ganglionilor limfatici mezenterici mediată de virus și poate provoca dureri abdominale nespecifice. Acest copil altfel sănătos, cu viremie clasică, nu are antecedente sau constatări în concordanță cu o tumoare intra-abdominală, enterită sau dismotilitate intestinală. O scanare CAT abdominală poate arăta ganglioni limfatici difuzi, ușor măriți în limfadenita mezenterică, dar imagistica este rareori justificată, cu excepția cazului în care o etiologie pentru durerea abdominală rămâne evazivă. Alte cauze nemaligne ale durerii abdominale includ enterita cauzată de bacterii *(salmonella, E. coli, Yersinia* sp. și micobacterii tipice sau atipice) sau viruși (mononucleoză, coxsachie și adenovirus).

45.4 **C.** Istoricul și examinarea acestui băiat sunt în concordanță cu neuroblastomul . Având în vedere că marea majoritate a pacienților cu neuroblastom au catecolamine urinare crescute, o evaluare cantitativă de 24 de ore a acestor metaboliți ar trebui să fie confirmatoare.

Perle clinice

- Neuroblastomul se poate prezenta cu o masă abdominală, paloare, proptoză și „ochi de raton”.
- Masele sunt adesea descoperite întâmplător de către un membru al familiei sau la un examen fizic de rutină.
- Pacienții cu neuroblastom sunt puțin mai tineri și par mai bolnavi decât pacienții cu tumoră Wilms.
- Aproximativ 90% dintre pacienții cu neuroblastom au niveluri crescute de metaboliți catecolamine, acid vanililmandelic și acid homovanilic.

REFERINȚE

Jaffe N, Huff V. Neoplasme ale rinichilor. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton, BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie*. a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:2140-2143.

Strother DR, Russell HV. Neuroblastom. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Warshaw JB, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:1778-1781.

Strother DR. Neuroblastom. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003: 1778-1781.

------- 1 Cazul 46

O mamă relatează că fiica ei de 4 ani se plânge de dureri în gât și dificultăți la înghițire timp de 3 zile. A fost iritabilă și nu vrea să-și miște gâtul. Pofta de mâncare și aportul i-au scăzut și a vărsat de două ori peste noapte. Nu prezintă simptome de infecție a tractului respirator superior (URI). De altfel, este sănătoasă cu imunizări la zi. Examenul ei fizic este remarcabil pentru febră până la 102 ° F (38,9 ° C), exsudate amigdalelor bilaterale și un orofaringe posterior eritematos cu umflarea peretelui faringian posterior drept.

> Care este diagnosticul cel mai probabil?

> Care este cel mai potrivit pas următor în evaluare?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 46:

Abces retrofaringian

Rezumat: Un copil mic care arată rău, cu dureri în gât, odinofagie, febră și un examen orofaringian anormal.

- **Cel mai probabil diagnostic:** Abces retrofaringian.
- **Următorul pas în evaluare:** Testele de laborator ar putea include imunotestul și cultura *de streptococ beta-hemolitic de grup A (GAS). Evaluarea* radiologică poate include radiografia laterală a colului uterin și tomografia computerizată (CT) sau imagistica prin rezonanță magnetică (RMN) pentru a elucida localizarea și amploarea infecției.

ANALIZĂ

Obiective

1. Discutați diagnosticul și tratamentul abcesului retrofaringian.
2. Faceți diferența între diferitele forme de abces al gâtului.
3. Discutați afecțiunile gâtului care se prezintă similar cu abcesul retrofaringian.

Considerații

Anamneza și examinarea acestui copil mic cu odinofagie, febră și tumefiere faringiană posterioara sunt în concordanță cu abcesul retrofaringian. Deoarece o varietate de leziuni ale capului și gâtului se pot prezenta în mod similar, provocarea de diagnosticare constă în a determina dacă o infecție bacteriană este prezentă, amploarea infecției, posibila necesitate de intervenție chirurgicală și dacă există potențialul de răspândire la structurile vitale din jur.

ABORDAREA LA

Abces retrofaringian

DEFINIȚII

SPAȚIU RETROFARINGIAN: Mărginit de straturi ale fasciei cervicale profunde; situat posterior de esofag; conține limfatice care drenează urechea medie, sinusurile și nazofaringe; contiguu cu mediastinul posterior.

SPAȚIUL PARAFARINGIAN (LATERAL): cuprinde compartimentele anterior și posterioare care conțin ganglioni limfatici, nervi cranieni și teci carotide; infecțiile din spațiul lateral pot avea originea din orofaringe, urechea medie și dinți.
SPAȚIU PERITONZILAR: Mărginit de amigdale și musculatură faringiană; abcesul periamigdalian este de obicei o extensie a amigdalitei acute.

EPIGLOTITA: Infecție a structurii cartilaginoase care protejează căile aeriene în timpul deglutiției; etiologie bacteriană (clasic *Haemophilus influenzae)* care necesită antibiotice intravenoase; febra, salivarea și toxicitatea sunt frecvente; este posibilă obstrucția emergentă a căilor respiratorii.
TEST IMUNOLOGIC RAPID STREP: detectează antigenul GAZ prin aglutinare latex sau test imuno-enzimatic; specificitate ridicată și sensibilitate variabilă cu rezultate fals-negative posibile.
MONOSPOT: Aglutinarea cu latex a anticorpilor heterofili la eritrocite în infecția cu virusul Epstein-Barr (EBV); specificitate și sensibilitate ridicate la pacienții cu vârsta peste 3 ani; infecția poate fi confirmată de anticorpi imunoglobulină (Ig)M EBV dacă heterofil negativ.
STRIDOR: Respirație anormală, muzicală, ca urmare a obstrucției mari a căilor respiratorii. **DISFAGIE:** Dificultate la înghițire.

ODYNOFAGIE: Durere la înghițire.

TRISMUS: Incapacitatea de a deschide gura secundară durerii sau inflamației sau efectului de masă care implică neuromusculatura facială.

ABORDAREA CLINICĂ

Categorizarea infecțiilor profunde ale gâtului se bazează pe o combinație de **constatări ale examenului** și **imagistica gâtului** . Tipul și amploarea infecției - determină în cele din urmă dacă un pacient necesită o intervenție chirurgicală și ar putea fi expus riscului de infectare a structurilor vitale din apropiere, inclusiv a mediastinului. În gât există mai multe compartimente, mărginite de musculatură și fascie și care conțin diferite structuri neurovasculare (nervi cranieni și artere carotide); infecțiile se pot răspândi cu ușurință de-a lungul acestor planuri fasciale.

Unele predilecții de vârstă sunt observate în abcesul gâtului. Pacientul pediatric tipic cu **abces retrofaringian** , de exemplu, este un **copil mai mic de 4 ani,** care coincide cu momentul în care sunt observate majoritatea cazurilor de căi respiratorii superioare și de otită. **Abcesul peritonsilar** poate fi observat la orice vârstă, dar **prevalența este mai mare la adolescent sau la adulți tineri** . Dintre toate tipurile de abces, abcesul **peri- amigdalian este cel mai frecvent tip în populația pediatrică** .

Infecțiile din spațiul retrofaringian, parafaringian și peritonsilar se pot prezenta în mod similar. Pacienții se plâng de obicei de **durere în gât și odinofagie** . Febra, iritabilitatea și toxicitatea sunt, de asemenea, frecvente. Ca și în **epiglotita** , pot fi observate **salivare și creșterea efortului respirator sau stridor franc** . Pacienții se pot prezenta cu disfagie sau **trismus** , acesta din urmă remarcat mai frecvent cu **infecție peritonsilară sau parafaringiană** . La examinare, limfadenopatia cervicală este observată mai des la pacienții cu abces peritonsilar sau parafaringian. Umflarea periamigdaliană sau palatina moale este mai proeminentă în cazul abcesului periamigdalian. Un pacient care **refuză pasiv să miște gâtul secundar durerii este probabil să aibă infecție retrofaringiană.**

Imagistica la pacientul cu suspiciune de abces al gâtului începe cu o **radiografie laterală cervicală** . Dovezile radiografice pentru abcesul retrofaringian pe un film

lateral includ lărgirea spațiului retrofaringian. Constatările pe film lateral la un pacient cu durere în gât și febră pot conduce la un diagnostic alternativ, ca la pacientul cu edem epiglotic și **„semnul degetului mare" clasic în epiglotita** . Imagistica CT de col uterin este un studiu excelent pentru a determina dacă un pacient are doar celulită și edem în jurul unui spațiu sau hipodensitate și îmbunătățire a marginii în concordanță cu un abces. De asemenea, delimitează dacă a existat o extindere la structurile învecinate. Un RMN este o alternativă atunci când există o preocupare pentru infecția care implică un compartiment cu elemente neurovasculare și se dorește o vizualizare mai precisă.

Infecțiile specifice spațiului gâtului au complicații specifice. **Infecția retrofaringiană** are **potențialul de răspândire la mediastin** , unde s-ar putea dezvolta un impact asupra funcției diorespiratorii auto sau mediastinita; **Infecția parafaringiană** poate **afecta în cele din urmă elementele neurovasculare din spațiul lateral** , fie din cauza eroziunii, fie din cauza efectului de masă. O infecție dintr-un compartiment se poate răspândi întotdeauna în altul. Infecțiile care implică dinții, urechile și sinusurile se pot răspândi în spațiul parafaringian, iar lanțurile limfatice care drenează sinusurile și ynxul orofaring pot însămânța spațiul retrofaringian. În general, un abces al gâtului are loc atunci când există o răspândire continuă a bacteriilor la un pacient cu faringită, infecție odontogenă, otită, mastoidită, sinuzită sau altă infecție a capului și gâtului.

Etiologiile bacteriene pentru abcesul gâtului includ *Streptococcus pyogenes, Staphylococcus* sp, *Hemophilus influenzae, Peptostreptococcus, Bacteroides* și *Fusobacterium* sp. Infecția polimicrobiană este de obicei observată, adesea reflectând organismele cel mai frecvent întâlnite în infecțiile care implică orofaringe, ureche sau sinusuri.

Etiologiile virale includ EBV, citomegalovirus, adenovirus și rinovirus și se pot prezenta în mod similar infecției bacteriene. Virușii se pot prezenta cu exudat orofaringian și tumefiere sau mase cervicale sub formă de limfadenopatie . Un proces viral poate fi de obicei diferențiat de un proces bacterian mai preocupant prin teste auxiliare descrise anterior și luând în considerare simptomatologia observată mai frecvent în viremie. De exemplu, o faringită exudativă cu descoperiri la nivelul gâtului, rinoree și tuse este mai în concordanță cu infecția virală.

Terapiile standard includ penicilinele intravenoase, cefalosporinele de generația a treia sau carbapenemele. Clindamicina sau metronidazolul se adaugă dacă se suspectează anaerobi și se dorește o acoperire largă. Clindamicina este adesea o alegere bună pentru monoterapie la pacientul cu alergie la penicilină. Se inițiază antibiotice cu spectru larg la pacientul cu abces cervical, cu modificarea tratamentului dacă se identifică un organism din probe orofaringiene sau chirurgicale. În cele din urmă, pediatrii și chirurgii determină dacă să urmeze o abordare de „așteptare atentă" cu un pacient care ia antibiotice sau să procedeze rapid cu aspirația cu ac sau incizia și drenajul în funcție de amploarea infecției, impactul actual asupra structurilor înconjurătoare și așteptările pentru progresie.

Alte anomalii, care nu au legătură cu infecția profundă a gâtului, pot provoca, de asemenea, durere în gât, odinofagie sau umflare și durere la nivelul orofaringelui sau gâtului. Acestea includ variante anatomice cum ar fi chistul ductului tiroglos

sau chistul a doua despicătură branchială. Decurgând din structurile vestigiale, aceste chisturi pot deveni secundar infectate și pot dezvolta sensibilitate și eritem supraiacente care ar putea fi confundate cu o infecție mai profundă. Tiroidita și sialadenita sunt, de asemenea, prezente cu descoperiri la nivelul gâtului destul de localizate. În funcție de localizare, ar trebui să se ia în considerare și nodul tiroidian, gușă sau tumora glandelor salivare, în special în cazul unei mase inițial nedolerante care crește lent.

Întrebări de înțelegere

46.1 O mamă observă un nodul pe gâtul fiului ei de 5 ani. Se plânge de durere în regiune și de dificultăți la înghițire. Apetitul și aportul sunt normale. A avut o „răceală la piept" săptămâna trecută, care s-a rezolvat de atunci. Istoricul său medical din trecut este de altfel neremarcabil. La examinare, el este febril, cu o zonă de 3 cm X 3 cm de eritem ușor, fluctuație și densitate a gâtului central anterior. Masa se mișcă superior când deschide gura. Orofaringele lui este clar. Care dintre următoarele este cea mai probabilă explicație pentru aceste constatări?

A. Dermatita de contact
B. Limfadenopatie
C. Tumoarea glandelor salivare
D. Faringita streptococică
E. Chistul ductului tiroglos

46.2 O fetiță de 9 ani se plânge de durere în gât și durere anterioară a gâtului de 1 zi și congestie nazală și tuse în ultimele 3 zile. Nu a existat greață sau modificare a apetitului. Ea descrie „nodulii care i-au crescut în gât" în ultima zi. Istoricul ei medical din trecut este neremarcabil. Este afebrilă, cu un orofaringe posterior clar și un gât suplu. Are patru mase submandibulare ferme, fixe și puțin sensibile, fără modificări ale pielii supraiacente; cea mai mare masă este de 1 cm în diametru. Care dintre următoarele este cea mai probabilă explicație pentru aceste constatări?

A. Limfadenopatie
B. Abces peritonsilar
C. Abces retrofaringian
D. Sialadenita
E. Faringita streptococică

46.3 Un tată afirmă că fiica lui în vârstă de 7 ani are un istoric de 1 săptămână de dureri de gură și gât. Ea descrie durerea la mestecat și înghițire. O ușoară umflare în jurul maxilarului drept, inferior, a fost observată pentru prima dată ieri. Ea a fost febrilă și nu prezintă simptome de URI. Examinarea ei dezvăluie o temperatură de 100,2 °F (37,9 °C), cu umflătură, sensibilitate și căldură deasupra mandibulei posterioare drepte, fără fluctuații sau

modificări ale pielii. Limfadenopatia cervicală împrăștiată, bilaterală este apreciată. Orofaringele ei posterior este minim eritemat , cu umflare marcată și sensibilitate a gingiei din jurul molarilor posteriori ai mandibulei drepte. Care dintre următoarele este cel mai potrivit pas următor?

A. Admite-o imediat la spital pentru antibiotice intravenoase.
B. Începeți un antibiotic cu spectru larg și sfătuiți-o să meargă la un dentist cât mai curând posibil.
C. Obțineți imediat un consult chirurgical.
D. Comandați un CT cervical și obțineți o consultație pentru urechi, nas și gât (ORL) astăzi.
E. Efectuați un imunotest rapid al streptococilor în cabinetul dumneavoastră.

46.4 Un băiețel de 4 ani anterior sănătos este febril de 1 zi. Nu vrea să bea și a vărsat în această dimineață. Nu au existat simptome URI și nici diaree. La examinare, este somnoros, dar excitabil și are o temperatură de 102,8 ° F (39,3 ° C). Orofaringele său posterior este marcat eritematos, cu tonalități marite, simetrice și criptice care sunt încărcate cu exsudat. Se remarcă limfadenopatie de col uterin defectuoasă. Își mișcă capul energic în efortul de a-ți împiedica examenul . Care dintre următoarele este cea mai probabilă explicație pentru aceste constatări?

A. Faringita Coxsackie
B. Limfadenita
C. Abces parafaringian
D. Abces retrofaringian
E. Amigdalita streptococică

RĂSPUNSURI

46.1 **E.** Chisturile ductului tiroglos, care decurg din tractul tiroglos embrionar, sunt de obicei pe linia mediană, se deplasează adesea pe proeminența limbii și adesea sunt observate după o URI. Tratamentul este de obicei excizia chirurgicală, uneori după imagistica CT a gâtului pentru a stabili anatomia chistului și a tiroidei. Aproximativ jumătate se pot infecta. Dermatita de contact nu se prezintă ca o masă, limfadenopatia este rareori asociată cu fluctuația sau mișcarea proeminenței limbii, iar constatările orofaringiene și gâtului fac improbabile faringita streptococică și tumora glandelor salivare.

46.2 **A.** Acest pacient are simptome virale URI, cel mai probabil provocând limfadenopatie reactivă. Îngrijirea de susținere, cum ar fi analgezicele, ar fi o recomandare rezonabilă de tratament. Testarea streptococică rapidă de obicei nu este justificată pentru simptomele URI clasice; Faringita streptococică se prezintă mai frecvent cu dureri în gât, cefalee, greață și/sau febră. Semnele viremiei și examinarea gâtului nu sugerează sialadenită sau abces cervical.

46.3 **B.** Abcesul dentar este cel mai probabil diagnosticul ei, evidențiat de inflamația gingivală evidentă și alte semne de infecție în curs de desfășurare în zonă, în ciuda absenței puroiului clar dintr-o cavitate evidentă. Organismele cauzale potențiale includ *Streptococcus mutans* și *Fusobacterium nucleatum.* Terapia include un antibiotic (amoxicilină sau clindamicină) și trimiterea la medicul dentist în următoarele 24 de ore. Infecția profundă a gâtului este puțin probabilă; imagistica și antibioticele IV nu sunt justificate în acest moment.

46.4 **E.** Acest copil are un examen destul de clasic pentru silita streptococică. Virusul Coxsackie este posibil, dar de obicei se observă o faringită ulcerativă, mai degrabă decât exudativă. Potențialul pentru un proces retrofaringian sau periamigdalian este diminuat de lipsa asimetriei amigdaliane, modificări palatine moi și rigiditate nucală. Un imunotest rapid de streptococ ar fi un test inițial bun; poate fi trimis și un tampon pentru cultură. Terapia standard ar include penicilină orală sau intramusculară la pacientul nealergic și un analgezic/antipiretic. Dacă imunotestul streptococic este negativ, unii tratează pacienții al căror istoric și examinare sunt în concordanță cu infecția streptococică în așteptarea culturii.

Perle clinice

- Infecțiile care implică anumite compartimente ale gâtului au complicații specifice, cum ar fi potențialul de mediastinită la pacientul cu abces retrofaringian.
- Mai multe etiologii bacteriene și virale, inclusiv GAS și virusul Epstein Barr (EBV), sunt posibile la pacientul cu simptome constituționale și descoperiri ale gâtului. Extinderea acestor infecții în compartimentele cervicale poate pune în pericol structurile vitale din jur și poate necesita intervenție chirurgicală.
- Diverse anomalii ale capului și gâtului (chist ductului tiroglos infectat sau limfadenopatie reactivă extinsă) pot imita infecția profundă a gâtului.

REFERINȚE

Inkelis SH. Tulburări ale faringelui. În: Osborn LM, DeWitt TG, First LR, Zenel JA, eds. *Pediatrie.* Philadelphia, PA: Elsevier Mosby; 2005:460-470.

Milczuk H. Tulburări ale gâtului și ale glandelor salivare. În: Osborn LM, DeWitt TG, First LA, Zenel JA, eds. *Pediatrie.* Philadelphia, PA: Elsevier Mosby; 2005:471-479.

Pappas DE, Hendley JO. Abces retrofaringian, abces faringian lateral (parafaringian) și celulită/abces peritonsilar. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:1754-1758.

Weed HG, Forest LA. Infecție profundă a gâtului. În: Cummings CW, Flint PW, Haughey BH, Robbins KT, Thomas JR, Harker LA, Richardson MA, Schuller DE, eds. *Otolaringologie: Chirurgie la cap și gât.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Elsevier-Mosby; 2005:2515-2524.

------- 1 Cazul 47

Un copil de sex masculin de 3700 g se naște pe cale vaginală dintr-o mamă gravidă 2 în vârstă de 27 de ani, în urma unei sarcini necomplicate. La scurt timp după naștere, începe să tușească, urmat de un episod de sufocare, dificultăți în gestionarea secrețiilor și cianoză. În timpul resuscitării, plasarea unei sonde orogastrice întâlnește rezistență la 10 cm. Este transferat la creșa de nivel II pentru evaluarea și managementul detresei respiratorii.

> Care este diagnosticul cel mai probabil?

> Care este cel mai bun test pentru evaluare?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 47:

Atrezie esofagiană

Rezumat: Un nou-născut cu tuse, sufocare, cianoză și incapacitate de a trece printr-o sondă orogastrica.

- **Cel mai probabil diagnostic:** Atrezie esofagiană, probabil cu o fistulă traheo-sofagiană (TEF).
- **Cel mai bun test pentru diagnostic:** O radiografie a pieptului și a abdomenului cu tubul orogastric în poziție va demonstra un tub spiralat în punga oarbă esofagiană.

ANALIZĂ

Obiective

1. Familiarizați-vă cu prezentarea TEF.
2. Înțelegeți variantele anatomice ale TEF.
3. Înțelegeți gestionarea urgențelor nou-născuților cu TEF.

Considerații

La acest nou-născut cu sufocare și tuse, atrezia esofagiană este suspectată atunci când nu trece o sondă orogastrică. Sugarii cu atrezie esofagiană nu pot face față secrețiilor orale și necesită drenaj constant al pungii esofagiene pentru a preveni aspirația. Aceștia sunt monitorizați în secția de terapie intensivă neonatală în așteptarea intervenției chirurgicale.

ABORDAREA LA

Atrezie esofagiană

DEFINIȚII

ASOCIARE: Apariția sporadică a două sau mai multe caracteristici clinice apar - împreună mai frecvent decât ar fi de așteptat, dar fără o cauză identificabilă.
POLHIDRAMNIOS: Diagnosticul unei cantități crescute de lichid amniotic.
SINDROM: O constelație de caracteristici care au o cauză comună (cum ar fi caracteristicile sindromului Down cauzate de o trisomie 21).

ABORDAREA CLINICĂ

Atrezia esofagiană apare la 1 din 4000 de născuți vii, de obicei însoțită de **TEF** . **Polihidramnios** , care se observă și în atrezia duodenală, este o complicație frecventă a sarcinii observată cu TEF. Apar cinci variante anatomice TEF diferite; cea mai frecventă (87%) include atrezia proximală (pungă esofagiană) cu o fistulă distală (Figura 47-1).

Sugarii cu TEF se prezintă de obicei în perioada nou-născutului cu secreții orale excesive și tuse, sufocare și cianoză secundară aspirației.

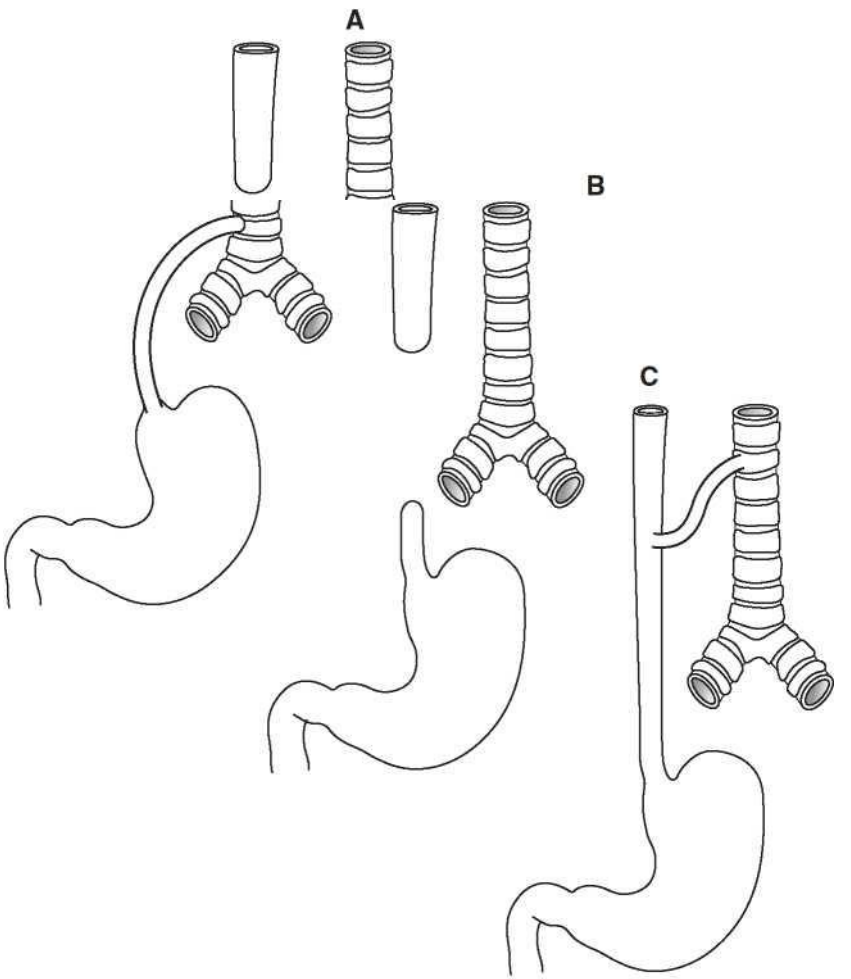

Figura 47-1. Tipuri de atrezie esofagiană/fistulă traheoesofagiană. **A.** Atrezie esofagiană proximală cu fistulă distală (80-90%). **B.** Atrezie esofagiană (10%). **C.** Fistula traheoesofagiană de tip H (3%).

secretii sau cu furajele initiale. Sugarii cu **fistulă „de tip H"** (aproximativ 4% din

cazuri) prezintă adesea mai târziu în viață pneumonie recurentă de aspirație sau dificultăți de hrănire. Alte anomalii congenitale apar la aproximativ 30% până la 50% dintre pacienții cu TEF și se efectuează o căutare a acestora. Cea mai frecventă asociere este **asocierea VATER** (anomalie vertebrală, **imperforație** a nală, **fistulă traheo - sofagiană** , anomalie **radială** și **renală**).

Nou-născuții cu TEF sau atrezie esofagiană sunt expuși riscului de compromis respirator din cauza aspirației. Punga esofagiană necesită aspirație constantă în așteptarea unei intervenții chirurgicale pentru a lega fistula și a anastomoza esofagul. Operația în etape este necesară dacă condițiile anatomice exclud anastomoza primară. Dismotilitatea esofagiană postchirurgicală poate persista; refluxul gastroesofagian cronic este frecvent.

Întrebări de înțelegere

47.1 Un mascul nou-născut la termen în vârstă de 2 ore are tuse, sufocare și cianoză înainte de hrănire. Se pune o sondă nazogastrică și întâlnește rezistență la 10 cm. Antecedentele prenatale sunt semnificative pentru polihidramnios. Care dintre următoarele este cel mai probabil să se găsească la acest copil?

A. Cataracta congenitala
B. Hiperplazie gingivală
C. Hepatosplenomegalie
D. Microcefalie
E. Fuziunea a două corpuri vertebrale toracice inferioare

47.2 Un copil cu antecedente de pneumonie recurentă este diagnosticat cu TEF la vârsta de 8 luni. Care dintre următoarele afirmații este corectă?

A. Cel mai probabil sugarul are un TEF de „tip H".
B. Cel mai probabil sugarul are atrezie esofagiană proximală cu fistulă distală.
C. Copilul are probabil o constatare asociată nedetectată anterior de anus imperforat.
D. Este puțin probabil ca sugarul să aibă reflux gastroesofagian.
E. Sugarul este probabil să aibă fibroză chistică.

47.3 O fetiță de 2 ani cu antecedente de atrezie esofagiană și defect de sept ventricular este internată cu pneumonie *Pneumocystis carinii* . Imunodeficiența ei este probabil rezultatul căruia dintre următoarele?

A. Agammaglobulinemie Bruton
B. Boala cronică granulomatoasă
C. sindromul DiGeorge
D. Sindromul hiperimunoglobulinei E
E. Sindrom de imunodeficiență combinată sever

47.4 Un băiețel de 2 ani, care locuiește cu noii asistenți maternali timp de 3

săptămâni, a devenit progresiv fără respirație. Când a ajuns prima dată la ei acasă, era activ și jucăuș, dar acum este prea obosit pentru a se juca. Au puține detalii, dar știu că a suferit o intervenție chirurgicală la nou-născut pentru o problemă cu „esofagul conectat la plămâni" și că nu ia medicamente. La examinare, este afebril, diaforetic, tahicardic și tahipneic. Cel mai probabil, simptomele sale pot fi atribuite căruia dintre următoarele?

A. Tulburare de adaptare
B. Insuficiență cardiacă secundară defectului septului ventricular
C. boala Kawasaki
D. Boala reactivă a căilor respiratorii
E. Boală cardiacă reumatică

RĂSPUNSURI

47.1 **E.** Sugarul are probabil atrezie esofagiană. Asociația VATER, așa cum este descrisă în caz, poate avea anomalii vertebrale precum corpuri vertebrale fuzionate sau bifide. Niciuna dintre celelalte constatări enumerate nu este asociată în mod obișnuit cu VATER.

47.2 **A.** Acest sugar are probabil un TEF de tip H, găsit mai târziu în copilărie, cu pneumonii recurente și/sau dificultăți de hrănire. Pacienții cu atrezie esofagiană și fistulă distală se prezintă în primele ore de viață din cauza incapacității lor de a înghiți secrețiile orofaringiene. Sugarii cu anus imperforat se prezintă și ca nou-născuți. Toți pacienții cu TEF prezintă un risc ridicat de reflux gastroesofagian.

47.3 **C.** Sindromul DiGeorge (hipoplazia timică) rezultă din formarea anormală a treia și a patra pungă faringiană în timpul dezvoltării fetale . Structurile învecinate formate în aceeași perioadă de creștere fetală sunt adesea afectate. Condițiile asociate includ anomalii ale vaselor mari, atrezie esofagiană, uvula bifidă, boală cardiacă congenitală , filtru scurt, hipertelorism, palpebre oblice antimongoloide, hipoplazie mandibulară și urechi cu crestături joase. Sindromul DiGeorge se poate prezenta la nou-născuți ca convulsii hipocalcemice din cauza hipoplaziei paratiroidiene.

47.4 **B.** Acest copil probabil a suferit reparații TEF și a asociat boli cardiace congenitale cu simptome de insuficiență cardiacă.

Perle clinice

> Asocierea VATER — vertebrală (anomalie), anală (imperforație), -traheoesofagiană (fistulă), radială și renală (anomalie) — este adesea observată la pacienții cu fistulă traheoesofagiană.
> Atrezia esofagiană este asociată cu sindromul DiGeorge.
> Fistula traheoesofagiană de tip H se prezintă adesea mai târziu în copilărie ca pneumonită recurentă și poate fi dificil de diagnosticat.

REFERINȚE

Cox JA, Rudolph CD. Tulburări anatomice ale esofagului. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:1385-1388.

McEvoy CF. Tulburări de dezvoltare ale funcției gastrointestinale. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:369-370.

Orenstein S, Peters J, Khan S, Youssef N, Hussain Z. Anomalii congenitale: atrezie esofagiană și fistulă traheoesofagiană În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:1543-1544.

------- 1 Cazul 48

Un bărbat la termen se naște la 38 de săptămâni printr-o cezariană repetată programată înainte de debutul travaliului. Mama sugarului a avut îngrijire prenatală bună, inclusiv culturi vaginale negative pentru *streptococul de grup B.* La naștere, lichidul amniotic era limpede și nu mirosea urât. Scorurile Apgar sunt 8 și 8 la 1 și, respectiv, 5 minute. În prima oră de la naștere, are tahipnee, erupții nazale și retractii ușoare. Auscultarea toracică relevă o bună mișcare a aerului bilateral; se notează câteva rale.

> Care este diagnosticul cel mai probabil?

> Care este cel mai bun management pentru această afecțiune?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 48:

Tahipneea tranzitorie a nou-născutului

Rezumat: Un nou-născut la termen născut prin operație cezariană are detresă respiratorie.

> **Cel mai probabil diagnostic:** tahipneea tranzitorie a nou-născutului (TIN).

> **Tratament:** îngrijire de susținere, inclusiv oxigen suplimentar, dacă este necesar.

ANALIZĂ

Obiective

1. Cunoașteți prezentarea TTN.
2. Înțelegeți îngrijirea medicală pentru TTN.

Considerații

Acest copil se prezintă la scurt timp după naștere cu detresă respiratorie ușoară în urma unei sarcini și naștere fără evenimente. Evaluarea acestui sugar începe cu auscultarea plămânilor și a inimii.

ABORDAREA LA

Tahipneea tranzitorie a nou-născutului

DEFINIȚII

TAHIPNEE TRANZITORIE A NOULUI NĂSCUT: Absorbție lentă a lichidului pulmonar fetal cu tahipnee rezultată. Afecțiunea este mai frecvent asociată cu nașterile prin cezariană.

SINDROMUL DE ASPIRAȚIE DE MECONIUM: Aspirația de meconiu în timpul nașterii duce la detresă respiratorie. Rezultatele radiografice includ hiperinflația cu infiltrate neregulate. Deoarece meconiul poate bloca căile respiratorii mici, zonele de captare a aerului sunt adesea prezente și pot duce la dezvoltarea pneumotoraxului. **SINDROMUL DE DEFENSĂ RESPIRATORIE:** o afecțiune observată la copiii prematuri, rezultată din deficiența de surfactant. Rezultatele radiografice includ un model reticulonodular caracteristic „sticlă șlefuită" cu bronhograme cu aer și aerare scăzută.

HERNIA DIAFRAGMATICĂ CONGENITĂ (CDH): starea de hernie a conținutului

abdominal prin foramenul posterolateral al lui Bochdalek în cavitatea toracică. Incidența este de aproximativ 1 la 5000 de născuți vii.

OXIGENARE MEMBRANĂ EXTRACORPOREALĂ (ECMO): Un sistem care utilizează un aparat inimă-plămân modificat utilizat în insuficiența pulmonară severă. Canularea arterei carotide și a venei jugulare este necesară pentru a lega nou-născutul de sistem.

ABORDAREA CLINICĂ

Tahipneea tranzitorie a nou-născutului este o afecțiune autolimitată, care apare de obicei la un **nou-născut la termen** după o operație cezariană fără evenimente (mai frecvent) sau o naștere vaginală. Se simte că este cauzată de absorbția lentă a fluidului pulmonar fetal. Sugarii cu TTN dezvoltă detresă respiratorie la scurt timp după naștere, cu tahip nea, retractii ușoare, erupții nazale și, în cazuri mai severe, mormăituri și cianoză. Radiografia toracică evidențiază **striații perihilare și lichid în fisuri** ; plămânii sunt aerați. Majoritatea sugarilor cu TTN au rezolvarea tahipneei în 24 până la 48 de ore.

Pentru câțiva sugari cu TTN, saturația de oxigen scade și este nevoie de oxigen suplimentar; rareori necesarul de oxigen depășește 40%. În cazul rar, mai sever de TTN, trebuie luată în considerare o creștere continuă a rezistenței vasculare pulmonare care duce la hipertensiune pulmonară persistentă. Sugarii cu TTN nu necesită terapie antimicrobiană; nerespectarea copilului de a urma cele 24 până la 48 de ore de detresă respiratorie ușoară indică necesitatea evaluării copilului pentru o patologie mai gravă.

Sugarii cu **sindrom de detresă respiratorie (SDR)** se nasc de obicei prematur (vârsta gestațională mai mică de 34 de săptămâni); acești sugari au o deficiență de surfactant. La scurt timp după naștere, ei prezintă simptome de tulburare respiratorie, inclusiv oxigenare slabă, mormăit, retragere și mișcare slabă a aerului. Din punct de vedere radiografic, ei au constatări inclusiv un model reticulonodular cu bronhograme cu aer și scăderea aerării plămânilor. Îngrijirea de susținere include oxigen suplimentar după cum este necesar pentru a menține saturația de oxigen de 90% până la 95% și lichide intravenoase sau hrănire nazogastrică pentru a menține hidratarea, deoarece gradul de tahipnee împiedică de obicei hrănirea orală. Surfactantul exogen este disponibil și este administrat de echipa de resuscitare într-un efort de a ameliora efectele deficienței de surfactant.

Întrebări de înțelegere

48.1 Un bărbat la termen se naște dintr-o femeie de 33 de ani care a avut puține îngrijiri prenatale. Imediat după naștere are cianoză și detresă respiratorie. Auscultarea toracică în sala de naștere dezvăluie zgomote cardiace din partea dreaptă și zgomote respiratorii absente pe partea stângă. Care dintre următoarele este cel mai potrivit pas următor?

A. Evaluați abdomenul pentru a evalua posibila hernie diafragmatică congenitală.
B. Comandați o tomografie computerizată a toracelui.
C. Comanda ultrasonografie a toracelui.
D. Efectuați o toracostomie cu ac pentru un posibil pneumotorax.
E. Pregătiți copilul pentru ECMO.

48.2 O femeie la termen se naște printr-o cezariană repetată la o femeie de 30 de ani. Imediat după naștere, ea are detresă respiratorie ușoară. Auscultarea toracică în sala de nașteri dezvăluie sunete clare ale respirației. Care dintre următoarele este cel mai potrivit pas următor?
A. Intubație endotraheală cu aspirație directă.
B. Începeți terapia antibiotică intravenoasă.
C. Oferă terapie cu surfactant.
D. Observați și administrați oxigen suplimentar după cum este necesar.
E. Ventilație cu sac și mască.

48.3 Un bărbat la termen se naște pe cale vaginală la o femeie primigravida de 22 de ani; sarcina a fost necomplicata. Chiar înainte de naștere, s-a observat bradicardie fetală , iar la naștere se găsește meconiu gros. Copilul are hipotonie și bradicardie. Care dintre următoarele este primul pas în resuscitare?
A. Administrarea de epinefrină prin tub endotraheal
B. Ventilație cu sac și mască
C. Intubație endotraheală cu aspirație directă
D. Oxigenul este furnizat prin canulă în imediata apropiere a narinei
E. Traheostomie

48.4 După ce bebelușul discutat la întrebarea 48.3 este stabilizat și internat în secția de terapie intensivă neonatală, o radiografie toracică evidențiază infiltrate bilaterale cu striații grosiere și aplatizarea diafragmei. El are brusc un necesar crescut de oxigen. Examenul fizic dezvăluie scăderea sunetelor respiratorii pe partea dreaptă. Care dintre următoarele este o afirmație corectă?
A. Presiunea finală expiratorie pozitivă ridicată (PEEP) este utilă în această afecțiune.
B. Toracostomia cu ac este contraindicată.
C. Radiografia toracică este probabil să evidențieze CDH.
D. Sugarul este probabil să aibă hiperrezonanță a pieptului pe partea stângă.
E. Transiluminarea pieptului este probabil să transmită lumină excesivă pe partea dreaptă.

RĂSPUNSURI

48.1 **A.** Evaluarea nou-născuților născuți cu detresă respiratorie și zgomote respiratorii unilaterale include o examinare abdominală. Cu sunete respiratorii asimetrice, sunt luate în considerare pneumotoraxul și CDH. Abdomenul scafoid al acestui sugar sugerează CDH; se evită toracostomia cu ac deoarece poate apărea perforarea intestinală. Pacientul este stabilizat și necesitatea ECMO este stabilită după ce răspunsul inițial la terapie al sugarului este evaluat.

48.2 **D.** Deoarece acest copil are cel mai probabil TTN, următorul pas este să observe și să administreze oxigen suplimentar după cum este necesar.

48.3 **C.** Intubația endotraheală cu aspirație directă se efectuează la un sugar deprimat cu meconiu gros notat la naștere. Ventilația cu pungă și mască sau intubația endotraheală fără aspirație pot crește volumul de meconiu aspirat.

48.4 **E.** Acest sugar are probabil un pneumotorax pe partea dreaptă; sunt de așteptat transmiterea excesivă a luminii prin transiluminare și hiperrezonanța pe partea dreaptă cu auscultație. Sugarii cu aspirație de meconiu și detresă respiratorie prezintă un risc mai mare de pneumotorax, mai ales dacă se folosește PEEP ridicat pentru oxigenare. Poate fi necesar un tub toracic pentru pneumotorax . Sugarii cu detresă respiratorie severă sau cu afectare circulatorie pot necesita aspirație cu ac de urgență.

Perle clinice

- Tahipneea tranzitorie a nou-născutului (TTN) este asociată cu nașterea prin operație cezariană.
- TTN este gestionat cu îngrijire de susținere și nu duce la boli pulmonare cronice.

REFERINȚE

Bland RD. Edem pulmonar postnatal persistent (tahipnee tranzitorie a nou -născutului). În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:179-181.

Dudell GG, Stol BJ. Căile respiratorii. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:731-741.

Gross I. Sindromul de aspirație de meconiu. McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:315.

Gross I. Tahipneea tranzitorie a nou-născutului. McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:311.

Cazul 49

Un băiețel de 1 săptămână la termen se prezintă cu vărsături bilioase și letargie. Mama lui observă un curs prenatal normal și o naștere necomplicată. La examenul fizic, se observă că are distension abdominală semnificativă și sânge în scutec.

> Care este diagnosticul cel mai probabil?

> Care este cel mai bun management pentru această afecțiune?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 49:

Malrotație

Rezumat: Un băiețel de 1 săptămână la termen se prezintă cu vărsături bilioase și letargie. Se observă că are distensie abdominală semnificativă și sânge în scutec.

- **Cel mai probabil diagnostic:** Malrotation cu volvulus.
- **Cel mai bun tratament:** intervenție chirurgicală pentru a îndepărta orice intestin necrozat și pentru a asigura alimentarea adecvată cu sânge a intestinului supraviețuitor.

ANALIZĂ

Obiective

1. Cunoașteți prezentarea malrotației cu volvulus.
2. Înțelegeți tratamentul malrotației.
3. Familiarizați-vă cu diagnosticul diferențial al durerii abdominale acute la copii.

Considerații

La acest nou-născut cu emeză bilioasă, sunt posibile o varietate de etiologii (Tabelul 49-1). Indiciile pentru diagnostic sunt voma bilioasă din cauza obstrucției intestinale, distensie abdominală, sânge per rect și letargie. Următorul pas cel mai important este intervenția chirurgicală pentru a preveni moartea și pierderea intestinului viabil.

Tabelul 49-1 ETIOLOGII FRECVENTE ale durerii abdominale acute la sugari si copii mici

STARE	SEMNE ȘI SIMPTOME
Migrene abdominale	Dureri abdominale recurente cu vomă
Apendicită	Durere în cadranul inferior drept, protecție abdominală și sensibilitate la rebound
Enterocolită bacteriană	Diaree (poate fi sângeroasă), febră, vărsături
Colecistita	Durere în cadranul superior drept
Diabet zaharat	Istoric de polidipsie, poliurie și pierdere în greutate
purpura Henoch-Schonlein	Leziuni purpurice, dureri articulare, sânge în urină și scaune pozitive pentru guaiac
hepatită	Durere în cadranul superior drept și icter
Hernie încarcerată (inghinal)	Masă inghinală, dureri inferioare, abdominale sau inghinale, vomă
Invaginatie	Dureri abdominale colicioase și scaune cu jeleu de coacăze
Malrotație (cu volvulus)	Distensie abdominală, vărsături bilioase, sânge per rect, se prezintă de obicei în copilărie
Nefrolitiază	Hematurie, colici abdominale
Pancreatită	Durere abdominală (severă) epigastrică, febră și vărsături persistente
Pneumonie	Febră, tuse, rafale la auscultarea toracelui
Obstrucția intestinului subtire	Emeză, antecedente frecvente de intervenții chirurgicale abdominale anterioare
Faringita streptococică	Febră, durere în gât, cefalee
Torsiunea testiculară	Dureri testiculare și edem
Infecția tractului urinar	Febră, vărsături și diaree la sugari; dureri de spate la copiii mai mari

ABORDAREA LA

Malrotație

DEFINIȚII

VOLVUL: răsucirea mezenterului intestinului subțire care duce la scăderea perfuziei

vasculare care duce la ischemie și în cele din urmă necroză intestinală.

INTUSUSCEPȚIE: O afecțiune în care o porțiune proximală a tractului gastrointestinal se telescopează într-o porțiune distală adiacentă. Cea mai comună locație este porțiunea ileocolică a intestinului.

ABORDAREA CLINICĂ

Malrotația apare atunci când rotația intestinală este incompletă în timpul dezvoltării fetale. În timpul dezvoltării fetale normale în primul trimestru, intestinul în creștere iese din cavitatea abdominală, se alungește și în cele din urmă se rotește cu 270° în sens invers acelor de ceasornic înainte de a reveni în abdomen. În urma rotației intestinale normale, joncțiunea duodenojejunală (ligamentul lui Treitz) este fixată de peretele posterior al corpului din stânga coloanei vertebrale. În cazurile de malrotație, ligamentul lui Treitz este situat pe partea dreaptă, iar intestinul poate folosi porțiunea mică a mezenterului atașat ca ax de întoarcere (volvulus) conducând la ischemie și posibilă necroză.

Deși indivizii cu malrotație intestinală pot prezenta de la naștere până la vârsta adultă, prezentarea clasică este cea a unui sugar cu vărsături bilioase din cauza obstrucției intestinale. Cu ischemie prelungită, intestinul devine necrotic și pacientul poate avea melenă sau hematemeză și poate dezvolta peritonită, acidoză și sepsis. Fără intervenție chirurgicală, riscul de mortalitate este semnificativ. Pacienții cu malrotație și volvulus parțial sau intermitent pot prezenta dureri abdominale recurente sau congestie limfatică care duc la incapacitatea de a prospera din cauza malabsorbției sau ascitei chilos. Indivizii pot avea, de asemenea, malrotație asimptomatică ca o constatare incidentală.

Radiografiile abdominale pot fi normale sau au constatări nespecifice în cazurile de volvulus, de aceea este indicată în general o serie de contrast gastrointestinal superior. Constatarea caracteristică în cazurile de volvul este un model „tibușon" al duodenului sau „ciocul de pasăre" din a doua sau a treia porțiune a duodenului. În cazurile de malrotație cu sau fără volvulus, poziția anormală (partea dreaptă) a ligamentului Trietz sau o poziție incorectă a colonului pot fi observate cu radiografia de contrast.

Înainte de intervenția chirurgicală **emergentă** , managementul inițial al pacienților cu malrotație și volvulus include o evaluare adecvată a stării fluidelor, deoarece pacienții pot avea pierderi semnificative de lichide cu anomalii electrolitice.

plasarea unei sonde nazogastrice pentru a ajuta decompresia gastrointestinală și inițierea antibioticului parenteral, pentru a aborda potențialul sepsis . Se efectuează laporotomia exploratorie și se evaluează viabilitatea intestinală. Zonele de intestin necrozat sunt îndepărtate și se efectuează procedura Ladd de deblocare a intestinului cu fixare anormală și apendicectomie. Complicațiile includ sindromul intestinului scurt dacă o parte semnificativă a intestinului necrozat este îndepărtată și se pot dezvolta aderențe care conduc la obstrucție. Pacienții cu volvulus au o rată a mortalității de 5% până la 10%. Datorită mortalității și morbidității semnificative

asociate cu volvulus, pacienții asimptomatici cu malrotație necesită intervenție chirurgicală.

Întrebări de înțelegere

49.1 Malrotația cu volvulus este cel mai probabil să fie prezentă la care dintre următorii pacienți?

A. Un copil sănătos de 15 luni, cu dureri abdominale paroxistice severe și vărsături
B. O fată de 15 ani activă sexual, cu dureri abdominale inferioare
C. Un copil la termen de 3 zile cu vomă bilioasă, letargie și distensie abdominală
D. Un copil prematur de 4 zile (33 de săptămâni de gestație) care a început recent hrănirea nazogastrică; acum are distensie abdominală, scaune cu sânge și trombocitopenie
E. O fetiță de 7 ani cu dureri abdominale, vărsături, febră și diaree

49.2 Un băiețel de 3 zile prezintă 12 ore de vărsături bilioase, dureri abdominale și distensie abdominală. Care dintre următoarele este următorul pas cel mai potrivit în management?

A. Comanda o ecografie abdominala.
B. Comandați o tomografie computerizată a abdomenului.
C. Comandați o serie de contrast GI superioară.
D. Comandă o clismă cu bariu.
E. Comandați o radiografie toracică.

49.3 Un băiețel de 9 ani are 24 de ore de dureri abdominale persistente și vărsături . Examenul său fizic evidențiază pază abdominală și sensibilitate la rebound în cadranul inferior drept. Care dintre următoarele este diagnosticul cel mai probabil?

A. Apendicită
B. Gastroenterita
C. Refluxul gastroesofagian
D. Invaginatie
E. Stenoza pilorică

49.4 Un copil de 18 luni, anterior sănătos, are vărsături și dureri abdominale severe, paroxistice, contorsionate (preferă să aibă genunchii flectați spre piept) alternând cu perioade de relativ confort cu un abdomen moale, doar ușor sensibil. La examinarea abdominală găsiți o masă asemănătoare cârnaților. Nu a făcut scaun, dar găsiți sânge la examenul rectal digital. Care dintre următoarele este cel mai bun pas următor în management?

A. Administrați morfină pentru controlul durerii.
B. Comandați o tomografie computerizată a abdomenului.
C. Obțineți o clismă cu contrast de aer.

D. Obțineți niveluri serice de acetaminofen.
E. Începeți antibioticele pentru *Escherichia coli* 0157:H7.

49.5 Un copil de sex masculin în vârstă de 6 săptămâni are vomă de proiectil după hrănire. Are o masă abdominală în formă de măsline la examenul abdominal. Care dintre următoarele afirmații este corectă?
A. Probabil că are alcaloză metabolică hipocloremică.
B. Probabil are acidoză metabolică.
C. Această afecțiune este mai frecventă la sugarii de sex feminin.
D. El ar trebui să fie repornit la hrană când vărsăturile se rezolvă.
E. Probabil va dezvolta diaree.

RĂSPUNSURI

49.1 **C.** Sugarul la termen de 3 zile cu vomă bilioasă și distensiune abdominală prezintă caracteristici clasice de malrotație cu volvulus. Copilul de 15 luni cu dureri abdominale paroxistice este cel mai probabil să aibă invaginație. Femeia adolescente este evaluată pentru sarcină ectopică, boală inflamatorie pelvină, apendicită, torsiune ovariană și chist ovarian rupt. Copilul prematur ar putea avea enterocolită necrozantă, în timp ce fetița de 7 ani are mai probabil gastroenterită.

49.2 **C.** Comandați o serie de contrast GI superior. De asemenea, trebuie evaluată starea fluidelor și a electroliților.

49.3 **A.** Acest copil are cel mai probabil apendicita.

49.4 **C.** Cazul descrie prezentarea tipică a invaginaţiei. Deși se poate face un diagnostic clinic, standardul de diagnostic „de aur” și adesea tratamentul este clisma de contrast. Contrastul aerian este de obicei preferat deoarece riscul de complicații este mai mic decât în cazul altor forme de substanță de contrast. Înainte de intervenția de diagnostic, pacienții trebuie să fie supuși unei măsurători a electroliților seric și a nivelurilor de hemoglobină și să primească resuscitare cu lichide. Când suspiciunea de invaginație este mare, trebuie consultat un chirurg pediatru. „Scăunele din jeleu de coacăze” descrise în mod clasic sunt o descoperire târzie. Recidiva intussuscepției după reducerea cu succes apare în 5% până la 10% din cazuri.

49.5 **A.** Acest sugar are caracteristicile stenozei pilorice, o afecțiune de patru ori mai frecventă la bărbați și mai frecventă la primii născuți . Sugarii afectați prezintă, de obicei, între a treia și a opta săptămână de viață, o creștere a vomei proiectilului. Examenul abdominal poate evidenția o masă în formă de măsline și unde peristaltice vizibile. Nivelurile serice de electroliți relevă, de obicei, pierderea alca metabolică hipocloremică. Ecografia este utilă în confirmarea diagnosticului.

Perle clinice

- Tratamentul malrotației cu volvulus include intervenția chirurgicală de urgență.
- Trăsăturile clasice ale intususcepției sunt febra, durerea abdominală intermitentă, colici, scaune cu jeleu de coacăze și o masă abdominală asemănătoare cârnaților.
- Caracteristicile clasice ale stenozei pilorice includ vărsături cu proiectil, o masă abdominală în formă de măsline și alcaloză metabolică hipocloremică.

REFERINȚE

Azizkhan RG, Frykman PK. Anomalii de rotație intestinală. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:1400-1402.

Brandt ML. Invaginatie. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:1938-1940.

McEvoy CF. Tulburări de dezvoltare ale funcției gastrointestinale. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:371-375.

Ryckman FC. Abordarea copilului cu obstrucție gastrointestinală. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:1376-1379.

Wyllie R. Stomacul și intestinele. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:1554-1564.

Această pagină a fost lăsată goală în mod intenționat

Cazul 50

O fată în vârstă de 13 ani se plânge de „bucănii” pe față și pe umeri. Ea a încercat fără rețetă peroxidul de benzoil fără niciun rezultat și a încetat să mănânce ciocolată și cartofi prăjiți la sfatul mamei sale. Ea a fost invitată la un viitor dans al școlii și vrea să arate cât mai bine. Se plânge de puncte negre, dar și de leziuni profunde și dureroase.

> Care este diagnosticul?

> Care este cel mai bun tratament pentru starea ei?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 5 0 :

Acneea vulgară

Rezumat: O adolescentă se prezintă cu acnee pe față și pe umeri.

- **Cel mai probabil diagnostic:** Acnee combinată.
- **Cel mai bun tratament:** Terapia de primă linie include săpun antibacterian, agent keratolitic (peroxid de benzoil), agent comedolitic (tretinoină) sau antibiotic topic (eritromicină). Antibioticele orale (tetraciclina) sunt o opțiune secundară. Izotretinoina (Accutane) este rezervată acneei nodulochistice severe, rezistente.

ANALIZĂ

Obiective

1. Înțelegeți diferitele tipuri de acnee vulgară.
2. Cunoașteți tratamentele pentru diferite tipuri de acnee.
3. Discutați potențialele efecte secundare ale izotretinoinei (Accutane).

Considerații

Acneea vulgară are potențialul de a fi la fel de dăunătoare pentru psihic pe cât poate fi pentru piele. Gestionarea cu succes a acneei implică promovarea înțelegerii pacientului cu privire la elementele de bază din spatele dezvoltării sale, crearea de scheme de tratament bine adaptate fiecărui pacient și reevaluarea periodică a controlului acneei într-un efort de a preveni eventualele cicatrici emoționale și fizice.

ABORDAREA LA

Acneea vulgară

DEFINIȚII

COMEDONE: Comedoanele deschise (punctele negre) sunt compuse din melanocite compactate; comedoanele închise (punctele albe) conțin resturi purulente.
CHIST: folicul intradermic dilatat și adesea sensibil.
PAPULE INFLAMATOARE: „Bucuță" roșie sub piele din cauza sebumului, acizilor grași și bacteriilor care reacționează în interiorul unui folicul.
PUSTULĂ: Inflamație și exudat în jurul comedoanelor care apar în dermul superficial.

ABORDAREA CLINICĂ

Creșterile hormonale pubertale duc la o creștere a producției de sebum de

către glandele sebacee. Proliferarea bacteriei *Propionibacterium acnes* duce la dilatarea pereților foliculari, provocând obstrucția fluxului de sebum. Foliculii ating o capacitate maximă și se rup, eliberându-și conținutul inflamator . Neutrofilele și enzimele lipozomale sunt eliberate, provocând inflamații suplimentare . Adesea rezultă cicatrici și pitting.

Leziunile de acnee sunt clasificate ca inflamatorii sau neinflamatorii. Leziunile neinflamatorii constau din comedoane deschise și închise. Leziunile inflamatorii sunt caracterizate prin prezenta papule, pustule, noduli sau chisturi.

Obiectivele tratamentului sunt eliminarea leziunilor și diminuarea cicatricilor (Tabelul 50-1). Este posibil ca ameliorarea să nu fie observată timp de cel puțin 1 lună de la inițierea terapiei, fiind posibile apariții în timpul tratamentului. Pacienții ar trebui descurajați să manipuleze leziunile pielii, deoarece acest lucru va crește inflamația și va promova cicatricile. Pielea afectată trebuie spălată ușor cu săpun antibacterian și clătită bine pentru a preveni acumularea de săpun pe suprafața pielii. Există controverse în rândul dermatologilor cu privire la utilizarea agenților de spălat și a agenților de uscare pe bază de alcool (tonere pentru piele), care pot stimula producția de ulei.

Managementul de primă linie ar trebui să înceapă cu peroxid de benzoil local sau un agent comedolitic, cum ar fi tretinoina (Retin-A). Combinația de peroxid de benzoil dimineața și tretinoină seara poate fi eficientă atunci când oricare dintre agenți a eșuat. Peroxidul de benzoil trebuie spălat înainte de aplicarea -tretinoinului, altfel retinoidul va deveni ineficient. Peroxidul de benzoil este bactericid și keratolitic, provocând descuamarea foliculară. Este disponibil în preparate fără prescripție medicală, cu uniformitate, stabilitate și eficacitate variabile . Deși aceste preparate fără prescripție medicală elimină bacteriile de la suprafața pielii, ele nu au un vehicul purtător care să permită penetrarea foliculară profundă . Prin urmare, 2,5% până la 10% preparate prescrise sunt de preferat. O spălare cu peroxid de benzoil este benefică atunci când leziunile sunt distribuite pe scară largă sau când aderarea la un plan de tratament este problematică. Spălaturile se aplică la duș și apoi se clătesc după câteva secunde. Peroxidul de benzoil poate înălbi hainele, așa că se recomandă uscarea temeinică.

Tabelul 50-1 TRATAMENTUL DIVERSELOR TIPURI DE ACNEE

ACNETIPUL	TRATAMENT *
Acnee comedonală pură	Tretinoină locală sau adapalenă noaptea
Acnee papulară ușoară	Peroxid de benzoil dimineața și seara
Acnee papulopustuloasă și chistică (inflamatoare)	Peroxid de benzoil și/sau antibiotice topice dimineața și tretinoin sau adapalen local seara
Acnee pustulochistică severă	Peroxid de benzoil și antibiotice orale
Acnee chistică severă	Retinoid oral (izotretinoina)

* Spălați toate tipurile cu săpun antibacterian dimineața și seara.

Tretinoina locală, un derivat al vitaminei A, inhibă formarea micro- - comedoanelor și crește turnover-ul celular. Terapia ar trebui să înceapă conservator la 0,025%, cu 3 până la 4 săptămâni permise pentru cazare. Pacienții trebuie să folosească un săpun blând (Dove) și să lase pielea să se usuce cu 20 până la 30 de minute înainte de a aplica tretinoina. Sunt de așteptat roșeață ușoară și peeling, iar pacienții trebuie să evite expunerea la soare și să folosească creme de protecție solară. Adapalene 0,1% (Differin) este o formulă de retinoid care provoacă mai puțină iritație și fotosensibilitate, are mai multă activitate și poate fi utilizată concomitent cu preparate cu peroxid de benzoil. Tazarotenul 0,1% (Tazorac) este un retinoid care este activ împotriva psoriazisului. Acest agent este teratogen și provoacă iritații, așa că trebuie utilizat cu prudență. Unii cred că acidul aze laic aplicat de două ori pe zi timp de 4 până la 6 luni poate oferi ameliorarea acneei, în special pentru cei sensibili la alți agenți și, teoretic, poate reduce cicatricile.

Antibioticele topice, mai degrabă decât cele sistemice, sunt preferate din cauza efectelor secundare mai puține. Antibioticele topice (eritromicină, clindamicină) se aplică pe zonele afectate de două ori pe zi sau în combinație cu peroxid de benzoil sau tretinoin. Antibioticele orale sunt utilizate atunci când acneea inflamatorie și pustuloasă nu răspunde la tratamentul topic. Tetraciclina este antibioticul oral cel mai frecvent utilizat deoarece este ieftin și are puține efecte secundare.

Izotretinoina (Accutane) este **tratamentul de elecție pentru acneea nodulochistică severă, rezistentă** . Un curs de 4 luni elimină adesea un caz sever de acnee. Este **foarte teratogen** și are multe efecte secundare, inclusiv **cheilită, conjunctivită, hiperlipidemie, discrazie sanguină, enzime hepatice crescute și fotosensibilitate** . Femeile trebuie să aibă un test de sarcină negativ imediat înainte de inițierea tratamentului cu izotretinoina și trebuie să mențină o contracepție eficientă înainte, în timpul și după terapie.

Contraceptivele orale (Ortho Tri-Cyclen) sunt aprobate pentru tratamentul acneei, iar terapia cu steroizi intralezional este uneori utilizată în cazurile care nu răspund.

Întrebări de înțelegere

50.1 Un adolescent cu acnee chistică severă a început să utilizeze izotretinoină acum 1 lună. Inițial, acneea ei s-a agravat, dar acum începe să se îmbunătățească. Cu toate acestea, ea „nu se simte ca ea însăși”. Ea nu vrea să meargă la școală, plânge des în timpul zilei și se simte fără speranță. De asemenea, se simte „dureroasă” peste tot. Care dintre următoarele este cea mai bună cale de acțiune?

A. Continuați cu izotretinoina și vedeți-o în continuare într-o săptămână.
B. prescrie un antidepresiv.
C. Întrerupeți tratamentul cu izotretinoina și trimiteți-o la un psihiatru.
D. Reduceți doza de izotretinoină pentru a determina dacă efectele secundare se rezolvă.
E. Sfatuieste-o ca aceste simptome se vor rezolva in timp.

50.2 Un adolescent se plânge de un istoric de câteva săptămâni de „bucănii" faciale care sunt dureroase și mâncărimi. Nu există alte erupții. Are papule și pustule inflamatorii în zona barbii și a mustației și are limfadenopatii ușoare cervicale. Ocazional lucrează în weekend la o fermă. Care dintre următoarele terapii este potrivită?

A. Izotretinoina locală
B. Hidrocortizon local
C. Antifungic oral
D. Mupirocină locală
E. Aciclovir oral

50.3 Un copil de 7 zile este adus la clinică din cauza „coșurilor" de pe obraji și frunte. Alăptează bine, iar părinții nu au alte preocupări. Pielea din jurul cosurilor și în alte părți este neremarcabilă, la fel ca și restul examinării sale. Care dintre următoarele este sfatul sau terapia adecvată?

A. Recomandați un alt săpun.
B. Se prescrie triamcinolonă local.
C. Se prescrie eritromicină locală.
D. Nu recomand niciun tratament.
E. Recomandați băi mai frecvente.

50.4 O tânără de 17 ani i se prescrie tetraciclină orală, tretinoină locală și peroxid de benzoil local. Este activă sexual și ia un anticoncepțional oral . Ar trebui să o sfătuiți să facă care dintre următoarele?

A. Luați tetraciclina cu alimente sau lapte.
B. Utilizați o a doua formă de control al nașterii în plus față de contraceptivul oral.
C. Luați puțin soare pentru a-i usca acneea.
D. Evitați ciocolata și alimentele prăjite.
E. Evita crema de protectie solara pentru ca ii va irita fata.

RĂSPUNSURI

50.1 **C.** Depresia este un efect secundar rar al izotretinoinei, dar poate fi sever și au fost raportate sinucideri. Au mai apărut mialgii și artralgii. Cel mai bine ar fi să opriți medicamentul și să evaluați pacientul pentru depresie.

50.2 **C.** Tinea barbae este cauzată de diverse dermatofite și seamănă foarte mult cu tinea capitis. Poate fi dobândită prin expunerea animalelor și este mai frecventă la fermieri. Preparatele antifungice topice sunt ineficiente ; sunt necesare antifungice orale.

50.3 **D.** Aproximativ 20% dintre nou-născuții normali dezvoltă cel puțin câteva comedoane în prima lună de viață. Cauza acneei neonatale este necunoscută, dar a fost atribuită transferului placentar de androgeni materni, glandelor suprarenale hiperactive și unui răspuns hipersensibil al organelor terminale neonatale la hormonii androgeni. Astfel de pacienți pot fi predispuși la acneea adolescenților. În cele mai multe cazuri,

prescrierea sau modificarea îngrijirii pielii nu este justificată.

50.4 **B.** Antibioticele orale pot scădea eficacitatea pilulelor contraceptive orale. Tretinoina poate duce la fotosensibilitate; pacienții trebuie să evite expunerea la soare sau să folosească protecție solară. Nu s-a constatat că dieta are un efect asupra acneei. Tetraciclina trebuie luată pe stomacul gol; produsele lactate leagă tetraciclina.

Perle clinice

- Acneea este o tulburare a foliculului sebaceu în care se acumulează excesul de sebum, resturi de keratină și bacterii, producând microcomedoane care se pot inflama.
- Tratamentul acneei depinde de severitatea acesteia și poate include peroxid de benzoil local, acid retinoic local, antibiotice topice, antibiotice orale și/sau izotretinoină orală.

REFERINȚE

Cuningham BB, Fallon-Friedlander S. Acnee. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:1208-1210.

Habif TP. *Dermatologie clinică.* a 4-a ed. St. Louis, MO: Mosby-Year Book; 2003.

Morelli, JG. Acnee. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:2759-2764.

Tunnessen WW, Krowchuk DP. Acnee. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:875-877.

------- 1 Cazul 51

Un copil de sex masculin de 3700 g se naște la 38 de săptămâni de gestație după o sarcină necomplicată. După naștere se observă că sugarul are un flux urinar care driblă și o masă abdominală inferioară. Ecografia postnatală evidențiază hidronefroză bilaterală cu hipertrofie a peretelui vezicii urinare și uretra mărită.

> Care este diagnosticul cel mai probabil?

> Care este cel mai potrivit test următor?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 5 1 :

Valve uretrale posterioare

Rezumat: Un bărbat nou-născut la termen are dovezi de obstrucție urinară severă.

> **Cel mai probabil diagnostic:** Valve uretrale posterioare (PUV).

> **Următorul test cel mai potrivit:** ultrasonografia renală (USG).

ANALIZĂ

Obiective

1. Cunoașteți diferitele prezentări ale pacienților cu PUV.
2. Cunoașteți posibilele sechele pe termen lung asociate cu PUV.
3. Familiarizați-vă cu masele abdominale comune în perioada nou-născutului.

Considerații

Multe afecțiuni provoacă mase abdominale la nou-născut (Tabelul 51-1). În cazul acestui sugar, fluxul urinar dribling sugerează PUV. Un USG abdominal este un instrument util și neinvaziv pentru a ajuta la diagnostic.

Tabelul 51-1 MASE ABDOMINALE CARE CAUZEAZĂ DISTENSIE

Hepatic enlargement
- Cardiac failure, arrhythmias
- Hepatic tumors (mesenchymal hamartoma, hemangioma, hemangioendothelioma, metastatic tumors such as neuroblastoma)
- Metabolic disorders (storage diseases [lysosomal or carbohydrate], tyrosinemia, galactosemia)
- Beckwith-Wiedemann syndrome
- Congenital infections (cytomegalic inclusion disease, syphilis, toxoplasmosis, rubella)

Pelvic masses
- Ovarian cyst (follicular, dermoid, teratoma)
- Hydrocolpos, hydrometrocolpos
- Imperforate hymen
- Vaginal atresia/stenosis
- Cloaca

Adrenal masses
- Adrenal hemorrhage
- Neuroblastoma

Renal mass
- Multicystic or polycystic kidney
- Hydronephrosis (posterior urethral valves, ureterovesical or ureteropelvic junction obstruction)
- Renal vein thrombosis

Retroperitoneal masses
- Neuroblastoma
- Wilms tumor
- Mesoblastic nephroma
- Sacrococcygeal teratoma
- Lymphangioma

Gastrointestinal masses
- Duplication
- Mesenteric cyst

Adaptare, cu permisiune, după Seashore JH. Abdomen destins. În: McMillan JA, DeAngelis CD, Feigin RD, Warshaw JB, eds. Pediatria lui Oski . *al 3-lea. Philadelphia, PALippincott Williams & Wilkins; 1999:323.*

ABORDAREA LA

Valve uretrale posterioare

DEFINIȚII

REFLUX VEZICOURETERAL (RVU): curgerea retrogradă a urinei din vezică în ureter(i) și, dacă este sever, în rinichi. În general, această afecțiune este mai frecventă la femei și poate duce la infecții recurente ale tractului urinar (ITU) și la diminuarea funcției renale. În funcție de gradul de reflux, tratamentul variază de la profilaxia cu antibiotice până la intervenția chirurgicală.
CISTURETROGRAMA DE MINȚARE (VCUG): Un studiu radiografic în care este plasat un cateter în vezică și este instilat contrast. La mictionare se vizualizeaza uretra si, in cazurile de reflux vezicoureteral, se contureaza ureterele.

ABORDAREA CLINICĂ

Ecografia fetală ajută la diagnosticul prenatal al obstrucției tractului urinar. Constatările ecografice includ **hidronefroză bilaterală cu distensie a vezicii urinare** . În cazurile severe se găsește oligohidramnios și poate duce la o dezvoltare slabă a plămânilor fetale cu insuficiență pulmonară și contracturi congenitale. Băieții diagnosticați prenatal în al doilea trimestru au un prognostic mai rău decât cei diagnosticați după naștere.

Valvele uretrale sunt foițe de țesut situate în lumenul urei distale, de la prostată la sfincterul extern. **Valvele uretrale posterioare sunt cea mai frecventă cauză de obstrucție severă a tractului urinar la băieți** , apar la 1 din 8000 de bărbați nou-născuți; 30% au în cele din urmă boală renală în stadiu terminal sau insuficiență renală cronică. Nou-născuții prezintă vezicii urinare distensiate, fluxuri urinare slabe sau dribling, rinichi palpabili, funcție renală redusă sau ITU. Sugarii mai mari au insuficiență de a se dezvolta, disfuncție renală sau ITU. Băieții mai mari pot prezenta dificultăți de evacuare, cum ar fi enurezisul diurn sau ezitația. Valva uretrală posterioară este confirmată cu VCUG sau USG postnatală. Datorită incidenței ridicate a PUV la băieții cu ITU, evaluarea băiatului care are ITU include VCUG și USG renală.

Ameliorarea imediată a obstrucției PUV include cateterizarea vezicii urinare prin uretra cu un tub mic de alimentare. Dacă se suspectează ITU, se inițiază terapia antimicrobiană. Electroliții serici, azotul ureic din sânge și nivelurile de creatinine sunt măsurate cu corecție după cum este necesar. Starea hemodinamică este monitorizată deoarece sepsisul sau insuficiența renală pot duce la colaps cardiovascular.

După ce obstrucția acută este ameliorată și pacientul a fost stabilizat, poate fi efectuată ablația endoscopică a valvei transuretrale dacă nivelul creatiei serice este normal și dimensiunea uretrei o permite. Daca creatinina serica ramane crescuta, lumenul uretral este prea ingust sau ITU nu raspunde la antibiotice, poate fi necesara

vezicostomia emergenta. După ablație, RVU și hidronefroza postobstructivă persistentă sunt frecvente. Profilaxia antibiotică poate fi utilă în scăderea frecvenței ITU.

Urmare

După operație, pacienții necesită supravegherea funcției renale și pentru posibile ITU. Mulți pacienți vor avea poliurie din cauza capacității diminuate de a concentra urina și prezintă un risc mai mare de deshidratare; unii dezvoltă acidoză tubulară renală.

Îngrijirea de rutină pentru băieții cu antecedente de PUV include monitorizarea regulată cu analize de urină, USG renală, nivelurile serice de electroliți, tensiunea arterială și creșterea liniei. Ei pot avea enurezis diurn prelungit și pot necesita studii urodinamice pentru a le evalua micția. Insuficiența renală este frecventă, iar unele pot necesita transplant renal. Factorii de prognostic slab pentru dezvoltarea renală normală includ oligohidramnios, hidronefroză înainte de 24 de săptămâni de gestație, nivel crescut persistent al creatininei serice, chisturi corticale bilaterale și enurezis diurn după vârsta de 5 ani.

Întrebări de înțelegere

51.1 Un băiețel de 3 luni se prezintă cu febră fără sursă. Ca parte a lui evaluarea se efectuează o analiză de urină ; se suspectează o ITU. Care dintre următoarele este cel mai bun pas următor?

A. Dacă urocultura evidențiază UTI, trebuie efectuate USG renale și VCUG.
B. VCUG trebuie efectuată numai după diagnosticarea unei a doua ITU
C. Antibioticele trebuie inițiate după ce urocultură și sensibilitățile sunt obținute.
D. Trebuie efectuată biopsie renală.
E. Metodele preferate de colectare a uroculturii pentru acest sugar includ urina cu captură curată și în pungă.

51.2 O fetiță de 2 luni se prezintă cu febră și vărsături. Numărul ei seric de globule albe (WBC) este crescut. Analiza urinei dezvăluie 100 leucocite pe câmp de mare putere (nefilat); este pozitiv pentru nitraţi şi esterază leucocitară. Rezultatele uroculturii confirmă o ITU; USG renală și VCUG prezintă hidronefroză ușoară și RVU de gradul II în dreapta. Care dintre următoarele este cel mai bun pas următor?

A. Va necesita reimplantare chirurgicală a ureterului drept.
B. Terapia profilactică antimicrobiană ar trebui începută când cursul ei curent de antibiotice este finalizat.
C. VCUG trebuie efectuat lunar.
D. Proba de urină ulterioară trebuie obținută numai prin aspirație

suprapubiană.

E. Arteriografia renală este indicată.

51.3 Un copil de sex masculin de 6 luni se prezintă la clinica dumneavoastră cu o masă abdominală, care a fost descoperită de noua sa mamă adoptivă în timpul băii copilului. La examenul fizic, se constată și macroglosie și hemihipertrofie pe partea dreaptă. Acest copil este probabil să aibă care dintre următoarele?

A. Sindromul Down cu atrezie duodenală
B. Sindromul Alagille și atrezia biliară
C. Sindromul Beckwith-Wiedemann cu tumora Wilms
D. Neurofibromatoză și neurofibroame abdominale
E. Sindromul Zellweger și hepatomegalie

51.4 Un băiețel de 8 ani prezintă enurezis de 3 până la 4 ori pe săptămână „de câte ori își amintește". Are un flux de urină puternic, continență urinară în timpul zilei și nu are UTI. Examenul lui fizic este normal. Care dintre următoarele este cea mai potrivită cale de acțiune?

A. Studii urodinamice.
B. Reasigurare; are enurezis nocturn secundar.
C. Utilizarea alarmei de enurezis.
D. Acetatul de desmopresină poate fi administrat la fiecare 6 ore pentru controlul enurezisului.
E. Modificarea comportamentului care include pedepse pentru nopțile umede și recompense pentru nopțile uscate.

RĂSPUNSURI

51.1 **A.** Pentru orice sugar de sex masculin cu ITU, este necesară evaluarea anatomiei și a funcției. Metodele preferate de colectare a urinei includ cateterizarea vezicii urinare și aspirația vezicii urinare suprapubiane. Terapia antimicrobiană este începută empiric în așteptarea uroculturii și a rezultatelor sensibilității.

51.2 **B.** Sugarii și copiii cu RVU primesc terapie antimicrobiană profilactică și monitorizare atentă pentru infecție cu analize de urină și urocultură la intervale de 3 până la 4 luni. Sulfametoxazol-trimetoprim, trimetoprim singur și nitrofurantoina sunt utilizate în mod obișnuit pentru profilaxia antimicrobiană, VUR este clasificată de la I la V în funcție de gradul de reflux. Refluxul de grad mai mare este mai puțin probabil să se rezolve spontan și este mai probabil să ducă la leziuni renale.

51.3 **C.** Acest sugar cu caracteristici ale sindromului Beckwith-Wiedemann prezintă un risc crescut de a dezvolta tumori Wilms, hepatoblastom și gonadoblastom.

51.4 **C.** Enurezisul nocturn apare la 15% dintre copiii de 5 ani cu o rată de rezoluție de 15% pe an. Bărbații sunt mai frecvent afectați, iar

antecedentele familiale sunt frecvente. Evaluarea inițială include o istorie a modelului de umectare, anterioară ITU și istoric de dezvoltare, social și emoțional. Examenul fizic include palparea rinichilor, examinarea neurologică și examinarea spatelui în căutarea gropiței sacrale sau a nevului păros. Unii recomandă analiza urinei și cultura pentru a exclude infecția ocultă. Alarma de enurezis are o rată de succes de 70% până la 90% și necesită sprijinul părinților. Intervențiile farmacologice includ - doze nocturne de imipramină sau acetat de desmopresină orală. Intransalul pentru mulările de desmopresină nu mai este aprobat pentru tratamentul emurezei nocturne primare. După utilizarea acetatului de desmopresină, aportul de lichide este limitat pentru a evita hiponatremia. Tratamentul farmacologic este de obicei rezervat pentru ocazii speciale, cum ar fi atunci când copilul doarme la casa unui prieten, tabără de vară și așa mai departe. Modificarea comportamentului nu include pedeapsa.

Perle clinice

- Valva uretrală posterioară apare exclusiv la bărbați.
- Ecografia renală și cistouretrograma micțională sunt importante în evaluarea sugarilor cu infecție a tractului urinar.
- Băieții cu valvă uretră posterioară sunt expuși riscului de boală renală în stadiu terminal, chiar și după o terapie adecvată.

REFERINȚE

Chintagumpala MM. Tumora Wilms. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:1775-1777.

Colberg JW. Valve uretrale posterioare. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:1737.

Bătrânul JS. Obstrucții ale tractului urinar, valve uretrale posterioare. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:2241-2242.

Gonzales ET, Roth DR. Infecția tractului urinar. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:1836-1840.

Greene DM. Tumora Wilms. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003: 1614-1616.

Kennedy T. Infecția tractului urinar. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:1667-1673.

Norwood VF, Chevalier RL. Tulburări obstructive. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter

MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:1641-1642.

Roth DR, Gonzales ET. Tulburări ale dezvoltării renale și anomalii ale sistemului colector, vezicii urinare, penisului și scrotului. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones, MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:1823-1826.

Sand-Loud N, Rappaport LA. Enurezis. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones, MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:670-672.

Litoral JH. Abdomen destins. În: McMillan JA, DeAngelis CD, Feigin RD, Warshaw JB, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 3-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 1999:321-325.

Acetat de desmopresină (comercializat ca spray nazal DDAVP, tub rinal DDAVP, DDAVP, DDVP, Minirin și spray nazal Stimate). http://www.fda.gov/cder/ medicament/Fișe de informații/HCP/desmopressinHCP.htm. Accesat 18 ianuarie 2009.

Această pagină a fost lăsată goală în mod intenționat

------- 1 Cazul 52

Mama unui băiețel sănătos de 8 ani este îngrijorată de performanțele sale școlare. La ultima conferință părinți-profesori, profesorul său a remarcat că este ușor distras și nu reușește în mod obișnuit să finalizeze atât temele de acasă, cât și lucrările de la clasă. Mama lui afirmă că și acasă are dificultăți în îndeplinirea sarcinilor și se frământă constant. Deși copilul este foarte vorbăreț, nu răspunde clar la întrebări. Examenul său fizic este semnificativ doar pentru agitație.

> Care este diagnosticul cel mai probabil?

> Care este următorul pas în management?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 5 2 :

Tulburare cu deficit de atenție/hiperactivitate

Rezumat: Un băiat de 8 ani, ușor de distrat, hipercinetic, care nu poate termina - munca școlară sau nu poate rămâne la sarcină acasă.

> **Cel mai probabil diagnostic:** Tulburare cu deficit de atenție/hiperactivitate (ADHD).

> **Următorul pas în management:** O evaluare ADHD, care include informații privind comportamentul său, obținute atât de la îngrijitor, cât și de la profesorul de la clasă.

ANALIZĂ

Obiective

1. Înțelegeți evaluarea de bază a copilului cu simptome de ADHD.
2. Cunoașteți diferitele opțiuni de tratament disponibile pentru această afecțiune.

Considerații

Acest băiat prezintă comportamente ADHD, inclusiv distracție ușoară, incapacitatea de a se concentra și de a îndeplini sarcinile și agitație excesivă. Următorul pas este o evaluare completă a ADHD așa cum este descris. Dacă datele sugerează ADHD, el ar trebui să fie supus unor evaluări de dezvoltare și psihologice pentru afecțiuni psihiatrice coexistente sau dizabilități de învățare. Rezultatele țintă pot fi apoi identificate și o terapie comportamentală , modificarea sălii de clasă și, eventual, un plan de tratament cu medicamente.

ABORDAREA LA

Tulburare cu deficit de atenție/hiperactivitate

DEFINIŢIE

TULBURARE DE DEFICIT DE ATENȚIE/HIPERACTIVITATE (ADHD): o afecțiune care constă în neatenție, hiperactivitate și impulsivitate neadecvate pentru dezvoltare.

ABORDAREA CLINICĂ

Manualul *de diagnostic și statistică al tulburărilor mintale, ediția a patra (DSM-IV)* descrie **criteriile** de **neatenție** și **hiperactivitate/impulsivitate** necesare pentru a face un **diagnostic de ADHD** . Se estimează că tulburarea de hiperactivitate cu deficit de atenție afectează 3% până la 10% dintre copiii de vârstă școlară; 25%

dintre pacienții cu ADHD au o rudă primară afectată. Fiziopatologia ADHD rămâne de elucidat, dar scăderea activității anumitor regiuni ale creierului din lobii frontali poate fi responsabilă.

atenție **ale ADHD** includ greșelile neglijente, dificultățile de a acorda atenție, neascultarea, nerespectarea sarcinilor, evitarea efortului mental susținut, pierderea frecventă a lucrurilor, distragerea ușoară și uitarea.

Criteriile de hiperactivitate ale ADHD includ agitația frecventă, ieșirea frecvent de pe scaun, alergarea sau cățăratul excesiv, dificultățile de a juca în liniște și adesea vorbirea excesivă.

Criteriile de impulsivitate ale ADHD includ să scoată răspunsuri, întâmpinarea dificultăților în a-și aștepta rândul și întreruperea sau intervenția frecventă.

Tulburarea cu deficit de atenție/hiperactivitate este împărțită în trei tipuri: ADHD/I (cel puțin 6 din 9 comportamente de neatenție), ADHD/HI (cel puțin 6 din 9 comportamente hiperactive/impulsive) și ADHD/C (cel puțin 6 din 9 dintre comportamentele de neatenție și hiperactive/impulsive). Simptomele trebuie să fie prezente timp de **cel puțin 6 luni în două sau mai multe setări, unele simptome trebuie să fi fost prezente înainte de vârsta de 7 ani și trebuie să aibă ca rezultat afectarea funcției** . Îngrijitorii și profesorii de la clasă furnizează informațiile esențiale completând liste de verificare, cum ar fi evaluarea Conners, indicele ADHH, lista de verificare Swanson, Nolan și Pelham (SNAP) sau scala cuprinzătoare de evaluare a profesorilor ADD-H (ACTeRS). Alternativ, informațiile pot fi presupuse prin narațiuni sau interviuri descriptive.

Testarea psihologică și de dezvoltare face parte din evaluarea unui copil cu ADHD ; **tulburările psihologice și de învățare coexistente apar frecvent** . Condițiile comune coexistente includ tulburarea de opoziție-sfidător (35,2%), tulburarea de conduită (25,7%), tulburarea de anxietate (25,8%) și tulburarea depresivă (18,2%). Aproximativ 12% până la 60% dintre copiii cu ADHD au - tulburări de învățare concomitente și pot beneficia de servicii de educație specială.

Managementul include implementarea unui program de tratament pe termen lung în colaborare cu îngrijitorii și profesorii. Planul de îngrijire include stabilirea unor obiective specifice, cum ar fi creșterea independenței, reducerea comportamentului perturbator, îmbunătățirea performanței academice, organizarea și îndeplinirea sarcinilor și îmbunătățirea relațiilor cu membrii familiei, profesorii și colegii. **Modificarea comportamentală** poate fi utilizată singură sau în asociere cu **terapia farmacologică** . Întărirea pozitivă (oferirea de recompense sau privilegii) și consecințele negative (time-out sau retragerea privilegiilor) subliniază comportamentul adecvat. Clasa de dimensiuni reduse, munca structurată, stimularea temelor școlare și aranjarea adecvată a scaunelor pot ajuta **la reducerea comportamentelor perturbatoare la clasă. Medicamentele sunt adesea folosite pentru a ajuta la tratament. Medicamentele stimulatoare sunt considerate terapie farmacologică de primă linie pentru a reduce comportamentele ADHD.** Medicamentele stimulatoare utilizate în mod obișnuit includ **metilfenidatul și dextroamfetamina** . **Atomoxetina (Strattera) este un inhibitor selectiv al recaptării norepinefrinei, nestimulant,** aprobat pentru utilizare la adulți și copii.

De asemenea, sunt utilizate antidepresive triciclice și bupropion, adesea prescrise sub conducerea unui psihiatru sau neurolog.

Sechelele pe termen lung ale ADHD includ relații slabe între semeni, control slab al motricității fine și risc crescut de accidente. Adolescenții pot dezvolta - probleme legate de abuzul de substanțe ca o afecțiune comorbidă, dar această comorbiditate nu pare să aibă legătură cu tratamentul ADHD cu stimulente. Aproximativ 50% dintre copii funcționează bine la vârsta adultă; alții demonstrează simptome continue de neatenție și impulsivitate.

Întrebări de înțelegere

52.1 Un băiețel de 8 ani se prezintă pentru că mama lui este îngrijorată că are ADHD. Acasă este mereu neliniştit, nu pare să acorde niciodată atenţie şi pierde mereu lucruri. În cabinet, copilul este cooperant și are o examinare normală. Care dintre următoarele este cel mai bun pas următor în management?

A. Oferiți copilului o încercare de 2 săptămâni cu medicamente stimulatoare.

B. Obțineți informații suplimentare de la părinți și profesori.

C. Asigurați-o pe mama copilului că acest comportament este adecvat vârstei.

D. Trimiteți copilul pentru evaluare psihologică.

E. Trimiteți copilul pentru evaluare psihiatrică.

52.2 Un băiețel de 7 ani pare distras. Mama lui observă că visează cu ochii deschiși „tot timpul", iar când visează cu ochii deschiși, nu îi răspunde. Ea descrie episoadele ca fiind scurte (care durează câteva secunde) și apar de multe ori pe zi. Când nu visează cu ochii deschiși, este atent și poate îndeplini sarcinile. Comportamentul lui în clasă nu este perturbator. Care dintre următoarele este cel mai bun pas următor în management?

A. Obțineți informații suplimentare de la părinții și profesorii săi cu ajutorul scalei de evaluare Conners.

B. Începeți un program de modificare a comportamentului.

C. Asigurați-o pe mama copilului că acest comportament este adecvat vârstei.

D. Trimiteți copilul pentru o electroencefalogramă.

E. Trimiteți copilul pentru evaluare psihologică.

52.3 Un adolescent de 14 ani a fost recent diagnosticat cu ADHD. Evaluarea lui pentru tulburările psihiatrice coexistente este cel mai probabil să identifice care dintre următoarele?

A. Tulburare bipolară

B. Tulburare de opoziție-sfidătoare

C. Tulburare pervazivă de dezvoltare

D. Tulburare de stres posttraumatic
E. Schizofrenie

52.4 Un băiețel de 8 ani a finalizat evaluarea inițială ADHD, care demonstrează că îndeplinește 7 din cele 9 criterii de neatenție și că are și multe comportamente impulsive. Care dintre următoarele este următorul pas cel mai potrivit în management?

A. Oferiți copilului o încercare de 2 săptămâni cu medicamente stimulatoare.
B. Aranjați plasarea în educație specială.
C. Trimiteți copilul pentru o evaluare psihoeducativă completă.
D. Trimiteți copilul pentru o electroencefalogramă.
E. Asigurați-o pe mama copilului că acest comportament este adecvat vârstei.

RĂSPUNSURI

52.1 **B. Se efectuează** un examen fizic (cu accent pe componenta neurologică) pentru a identifica orice semne slabe ale stărilor neurologice . Dacă nu se găsește niciunul, ar trebui să fie supus unei evaluări ADHD cu informații despre comportament specifice ADHD obținute de la îngrijitori și profesori. Se ia în considerare un diagnostic dacă are comportamente specifice ADHD în două sau mai multe situații. Capacitatea lui de a menține concentrarea în timpul unei scurte vizite la cabinetul dumneavoastră nu exclude diagnosticul de ADHD.

52.2 **D.** Acest copil nu se potrivește tiparului clasic ADHD. Episoadele de „ vise cu ziua”, care durează câteva secunde, pot fi convulsii mici sau de absență; este necesară o electroencefalogramă.

52.3 **B.** Condițiile psihiatrice comune coexistente includ tulburarea de opoziție-sfidător (35,2%), tulburarea de conduită (25,7%), tulburarea de anxietate (25,8%) și tulburarea depresivă (18,2%).

52.4 **C.** Înainte de elaborarea unui plan de management, copilul este evaluat pentru tulburări psihiatrice și de învățare coexistente (testare psihoeducațională). Managementul poate include medicamente stimulatoare, modificare comportamentală și terapie adecvată pentru condițiile coexistente.

Perle clinice

> Tulburarea cu deficit de atenție/hiperactivitate (ADHD) este luată în considerare la copiii care au comportamente specifice în două sau mai multe situații, cum ar fi acasă, școală sau serviciu.
> Copiii cu ADHD au frecvent tulburări psihiatrice sau de învățare coexistente, inclusiv tulburare de opoziție-sfidător, tulburare de conduită, tulburare de

anxietate și depresie.

> Agenții farmacologici utilizați în mod obișnuit pentru tratamentul ADHD sunt metilfenidatul și dextroamfetamina.

REFERINȚE

Academia Americană de Pediatrie. Ghid de practică clinică: diagnosticul și evaluarea - copilului cu tulburare de deficit de atenție/hiperactivitate. *Pediatrie.* 2000;105: 1158-1170.

Academia Americană de Pediatrie. Ghid de practică clinică: tratamentul copilului de vârstă școlară cu tulburare de deficit de atenție/hiperactivitate. *Pediatrie.* 2001;108:1033-1044.

Asociația Americană de Psihiatrie. *Manualul de diagnostic și statistic al tulburărilor mintale.* a 4-a ed. (Revizuire text). Washington: Asociația Americană de Psihiatrie; 2000:92.

Cutting LE, Mostofsky SH, Denckla MB. Dificultăți școlare. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:674-680.

Dworkin PH. Hiperactivitate: hiperactivitate la tulburarea de deficit de atenție. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:430-434.

Raishevich N, Jensen P. Tulburare de hiperactivitate cu deficit de atenție. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:146-150.

Cazul 53

Un băiat anterior sănătos de 12 ani are dureri de genunchi drept timp de 3 săptămâni. Este atletic, joacă baschet și alergă, dar neagă trauma recentă. El descrie durerea crescută atunci când aleargă sau sare. Are un examen fizic normal, cu excepția edemului ușor și a sensibilității peste tuberculul tibial drept.

> Care este diagnosticul cel mai probabil?

> Care este următorul pas în management?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 53:

Boala Osgood-Schlatter

Rezumat: Un băiat de 12 ani prezintă dureri la genunchi care cresc odată cu activitatea și sensibilitatea și umflarea tuberculului tibial al genunchiului afectat.

> **Cel mai probabil diagnostic:** boala Osgood-Schlatter.

> **Următorul pas în management:** Pentru majoritatea pacienților, odihnă și gheață după activitate; în cazuri severe, imobilizarea genunchiului.

ANALIZĂ

Obiective

1. Cunoașteți prezentarea și tratamentul bolii Osgood-Schlatter (OSD).
2. Cunoașteți diagnosticul diferențial al durerii osoase din copilărie și umflarea extremităților.

Considerații

Un istoric este esențial pentru a determina dacă alte semne și simptome sunt prezente la acest adolescent care are dureri și umflături la genunchi. Lipsa lui de semne și simptome constituționale (febră, eritem articular, oboseală, scădere în greutate, transpirații nocturne, vânătăi și tuse) sunt indicii despre natura relativ benignă a acestei afecțiuni. Dacă oricare dintre aceste semne sau simptome este prezent, evaluarea pentru afecțiuni mai grave, care pot pune viața în pericol, cum ar fi malignitatea, este adecvată.

ABORDAREA LA

Boala Osgood-Schlatter

DEFINIŢIE

BOALA OSGOOD-SCHLATTER (OSD): O afecțiune de inflamație dureroasă a tuberculului tibial.

ABORDAREA CLINICĂ

Durerea **de genunchi a OSD** este cauzată de **inflamația tuberculului tibial, o prelungire a epifizei tibiale sau a plăcii de creștere.** Centrele de osificare încep să se formeze la copiii cu vârste cuprinse între 9 și 13 ani și se finalizează între 15 și 17 ani. Pacienții cu OSD sunt de obicei bărbați care se prezintă la sfârșitul copilăriei până la începutul adolescenței. Mișcările **repetitive de alergare și**

sărituri provoacă fracturi de tracțiune și microstres în zona în curs de dezvoltare, ducând la inflamație, edem, sensibilitate și modificări osoase.

Diagnosticul **de OSD poate fi pus clinic.** Pacientul nu are antecedente de traumatism, dar se plânge de dureri de genunchi care cresc odată cu exercițiile și traumatismele. Diagnosticul diferențial al durerii de genunchi la adolescenți include o serie de afecțiuni. Sindromul de stres patellofemural, frecvent și la sportivi, provoacă dureri cronice, surde, nelocalizante la genunchi. Genunchiul săritorului (tendinita rotuliană) este cauzată de leziunea microscopică a tendonului rotulian; cei mai mulți pacienți afectați au dureri cronice, anterioare la genunchi și sensibilitate a porțiunii inferioare a rotulei. Sindromul de frecare a benzii iliotibiale cauzează dureri laterale la genunchi la alergători. **Epifiza femurală capitală alunecată (SCFE)** apare la **adolescenți** în timpul perioadei de creștere, ducând la o durere de șchiopătare și inghinale sau coapsă; cu toate acestea, durerea de șold poate fi transmisă la genunchi. Examinarea acestor pacienți relevă flexia șoldului, rotația internă și abducția limitate. Radiografiile șoldului relevă lărgirea epifizei femurale și osteopenie. Pacienții cu SCFE prezintă risc de necroză avasculară a epifizei femurale și necesită evaluare ortopedică. Alte diagnostice care trebuie luate în considerare la adolescentul cu dureri de genunchi includ trauma, tumora, leucemia și articulația septică.

Tratamentul OSD constă în scăderea activității. Gheața după exercițiu și medicamentele antiinflamatoare nesteroidiene pot oferi o oarecare ușurare. În cazurile severe, poate fi necesară imobilizarea genunchiului și utilizarea cârjelor. Simptomele pot reapare până când osificarea este completă. Prognosticul pe termen lung este excelent.

Întrebări de înțelegere

53.1 Un băiat de 12 ani se plânge de dureri la genunchiul drept care se agravează după ce aleargă. Durerea lui a început la o săptămână după ce s-a alăturat echipei de atletism. Are sensibilitate la tuberculul tibial. Care dintre următoarele afirmații este corectă?

A. Un dispozitiv ortez pentru pantofi stângi îi va permite să continue să alerge și va atenua durerea.
B. Scăderea activității sale ar trebui să atenueze durerea.
C. Terapia inițială constă în imobilizare.
D. Cea mai probabilă cauză a durerii sale este o fractură de stres.
E. Diagnosticul cel mai probabil este epifiza femurală capitală alunecată.

53.2 Un adolescent de 13 ani are 1 săptămână de șchiopătare și dureri la genunchiul drept. Pe curba de creștere, determinați că greutatea lui este mai mare decât percentila 95 pentru vârstă. Examenul său fizic este remarcabil pentru acantoză ușoară și genunchi normali. Examenul șoldului demonstrează capacitatea redusă de a flexa și de a roti intern femurul drept.

Care dintre următoarele este cel mai bun pas următor în management?

A. Instruiți pacientul să se odihnească și să aplice gheață pe zona afectată.
B. prescrie zilnic medicamente antiinflamatoare nesteroidiene orale până când durerea se rezolvă.
C. Comandați o rezonanță magnetică a genunchiului și șoldului.
D. Aranjați o consultație de chirurgie ortopedică.
E. Prescripți un curs scurt de steroizi orali pentru a reduce inflamația.

53.3 O adolescentă în vârstă de 14 ani sosește pentru o evaluare de rutină a copilului . Mama relatează că fiica ei s-a simțit bine anterior, dar vrea să-l certați pe pacient, deoarece nu a folosit cremă de protecție solară la o petrecere recentă la piscină și s-a întors acasă acum 3 săptămâni cu o arsură solară pe obraji și nas; adolescenta își dă ochii peste cap spre mama ei. Când mama părăsește camera, pacienta raportează că a folosit cremă de protecție solară, dar nu a avut chef să se certe cu mama ei în legătură cu acest lucru. Ea afirmă că a fost bine, dar notează și că a avut 2 luni de durere intermitentă la genunchiul drept care nu pare să aibă legătură cu exercițiile fizice. La întrebări suplimentare, ea raportează că nu s-a simțit bine și este din ce în ce mai obosită. Examenul dumneavoastră fizic demonstrează arsurile solare pe nas, dar nu există anomalii ale genunchiului și un mers normal. Care dintre următoarele este următorul pas cel mai potrivit în management?

A. Prescrie ibuprofen și recomandă utilizarea zilnică a cremei solare.
B. Obțineți radiografii ale genunchiului.
C. Obțineți antecedente suplimentare cu privire la febră, scădere în greutate, erupții cutanate și artrită.
D. Recomandați un imobilizator pentru genunchi.
E. Aranjați o consultație ortopedică de urgență pentru evaluarea posibilului SCFE.

53.4 Un adolescent de 15 ani se prezintă cu durere la genunchiul drept; nu poate suporta greutatea articulației afectate. Genunchiul este sensibil, edematos, cald, eritematos și are o amplitudine de mișcare semnificativ diminuată. Care dintre următoarele este cel mai bun pas următor în evaluarea sa?

A. Obțineți mai multă istorie, inclusiv istoric sexual.
B. prescrie un curs de steroizi sistemici.
C. Administrați steroizi intraarticulari pentru a reduce inflamația.
D. Prescrie medicamente antiinflamatoare.
E. Aranjați o consultație de chirurgie ortopedică în ambulatoriu.

RĂSPUNSURI

53.1 **B.** Istoria acestui băiat este în concordanță cu OSD. Terapia inițială include gheață după efort și odihnă.

53.2 **D.** Diagnosticul cel mai probabil este SCFE. Pacientul este pus în repaus la pat, fiind necesară consultarea chirurgiei ortopedice.

53.3 **C.** Această pacientă are plângeri de dureri articulare și stare generală de

rău și a avut o erupție facială malară în concordanță cu cea a lupusului erite matos sistemic (LES). Următorul pas este să obțineți mai multe istorice ale altor semne și simptome ale bolii autoimune, utilizarea medicamentelor (LES indus de medicamente) și istoricul călătoriilor (expunerea la căpușe pentru boala Lyme).

53.4 **A.** Acest pacient are semne și simptome ale unei articulații septice. *Neisseria gonorrhoeae* este o cauză majoră a artritei septice la adolescenții și adulții tineri activi sexual. Dacă se suspectează artrită septică, se recomandă evaluarea ortopedică imediată și antibioticele intravenoase.

Perle clinice

- Boala Osgood-Schlatter este întâlnită exclusiv la adolescenții tineri înainte de închiderea plăcii de creștere.
- Edemul și sensibilitatea tuberozității tibiei sunt caracteristici clasice ale bolii Osgood-Schlatter.
- Epifiza femurală capitală alunecată poate provoca șchiopătare și este cea mai frecventă la adolescenții supraponderali.

REFERINȚE

Cassidy JT. Boli reumatice ale copilăriei. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:2543-2546.

Crawford AH. Epifiza femurală capitală alunecată. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:2438-2439.

Eddy AA. Nefrita lupică. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003: 1687-1688.

Hosalker HS, Wells L. Genunchiul. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007: 2798-2799.

Landry GL. Medicina sportiva. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:897.

Patterson LER. Infecții gonococice. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:1088-1091.

Sponsor PD. Probleme osoase, articulare și musculare. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:2474, 2479.

Staat MA. *Neisseriagonorrhoeae.* În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003: 967-970.

Wall EJ. boala Osgood-Schlatter. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:2432.

Cazul 54

Un nou-născut de sex masculin în vârstă de 2 săptămâni prezintă un „gât răsucit”. S-a născut la termen printr-o naștere vaginală dificilă din cauza dimensiunilor sale mari (4550 g). La examinare, capul este înclinat spre partea dreaptă, bărbia este rotită spre stânga și are o masă musculară sternocleido mastoidiană dreaptă, palpabilă, fermă.

> Care este diagnosticul cel mai probabil

> Care este cel mai bun tratament?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 54:

Torticolis

Rezumat: Un mascul mare de 2 săptămâni născut după o naștere dificilă are torticolis și o masă musculară sternocleidomastoidiană palpabilă.

> **Cel mai probabil diagnostic:** torticolis muscular.

> **Cel mai bun tratament:** Inițial, întinderea pasivă a mușchiului sternocleidomastoid.

ANALIZĂ

Obiective

1. Înțelegeți cauzele comune ale torticolisului.
2. Recunoașteți diferențele în tratamentul torticolisului pe baza etiologiei.

Considerații

Acest nou-născut de 2 săptămâni a avut o naștere dificilă din cauza dimensiunii sale mari. Are torticolis (capul înclinat spre dreapta și bărbia rotită spre stânga) ca urmare a scăderii gamei de mișcare a mușchiului sternocleidomastoidian cauzată de masă. Astfel de sugari au un risc crescut de torticolis muscular din cauza leziunilor musculare sternocleidomastoidiene. Sugarii culcați și cei cu displazie de șold prezintă, de asemenea, un risc mai mare de torticolis.

ABORDAREA LA

Torticolis

DEFINIȚII

SINDROMUL KLIPPEL-FEIL: fuziunea congenitală a porțiunilor vertebrei cervicale , mișcarea gâtului restricționată, gâtul scurt și linia joasă a părului. Caracteristicile asociate includ deformarea Sprengel (vezi mai jos) și anomalii structurale ale tractului urinar.
SINDROMUL SANDIFER: Reflux gastroesofagian (GER), hernie hiatală și poziție a capului.
DEFORMAREA SPRENGEL: Ridicarea congenitală a scapulei.

ABORDAREA CLINICĂ

Torticolisul , identificat la un pacient cu un **gât evident răsucit, cu capul înclinat**

spre o parte și bărbia înclinată spre partea opusă , este cauzat de obicei de leziunea și contractura **mușchiului sternocleidomastoidian** . Torticolisul apare la naștere sau imediat după naștere; sugarii pot fi suferit traumatisme la naștere și, de obicei, au o masă fermă și palpabilă în mușchiul afectat. Radiografia coloanei cervicale este efectuată în general pentru a exclude malformațiile vertebrale.

Dacă coloana vertebrală este normală, terapia de către îngrijitor (și ocazional un terapeut fizic) implică **o întindere ușoară a mușchilor sternocleidomastoidian** (deplasarea capului spre o poziție neutră). Daca afectiunea persista peste primele luni de viata este indicat un consult ortopedic. **Torti collis persistent poate duce la asimetrie facială.**

Malformațiile congenitale ale vertebrelor cervicale pot provoca torticolis; întinderea ușoară nu îmbunătățește starea și poate duce la răni. Radiografia demonstrează anomalii ale coloanei vertebrale, cum ar fi hemivertebre sau zone de fuziune vertebrală sau subluxație. **Sindromul Klippel-Feil** se poate prezenta ca torticolis și include fuziunea congenitală a porțiunilor vertebrelor cervicale, mișcarea restricționată a gâtului, gât scurt și linia părului joasă, deformare Sprengel și anomalii ale tractului urinar.

Torticolisul care apare dincolo de copilărie necesită o evaluare prudentă, deoarece traumatismele și inflamațiile sunt frecvente. Torticolisul traumatic poate apărea în urma leziunii vertebrelor cervicale cu fractură ulterioară sau subluxației atlanto-occipitale, atlantoaxiale sau C2-3 sau leziuni ale musculaturii cervicale; evaluarea radiografică este esenţială. Torticolisul inflamator urmează adesea o boală a căilor respiratorii superioare; se observa dureri si sensibilitate musculara si o evaluare neurologica normala . Alte cauze inflamatorii includ limfadenita cervicală, abcesul retrofaringian, osteomielita vertebrală cervicală, artrita reumatoidă și pneumonia lobului superior. Copiii cu limfadenită cervicală sunt în general febrili și au ganglioni cervicali sensibili, palpabili. Pacienții cu abces retrofaringian pot prezenta febră, disfagie, dispnee, salivare sau stridor secundar compresiei.

O varietate de afecțiuni neurologice cauzează torticolis: tulburări de vedere, reacții distonice la medicamente (fenotiazină, haloperidol sau metoclo pramidă), tumori ale măduvei spinării sau ale fosei posterioare, siringomielie, boala Wilson, distonie musculorum deformans și spasmus nutans. O examinare fizică cu o atenție deosebită acordată examenului neurologic poate identifica constatări asociate cu una dintre aceste cauze neurologice. Cauzele diverse includ calcificarea discului cervical, sindromul Sandifer, ticolisul paroxistic benign, tumorile osoase, tumorile țesuturilor moi și isteria.

Întrebări de înțelegere

54.1 Un copil de sex masculin de 3 luni are contorsiuni intermitente ale gâtului și arcuire . Era la termen la naștere, cu un curs prenatal fără evenimente și naștere. El scuipă frecvent după ce se hrănește și a avut un episod de pneumonie . Care dintre următoarele este cel mai bun pas următor în management?

A. Începeți întinderea blândă a mușchiului sternocleidomastoidian.
B. Evaluați-l pentru boala de reflux gastroesofagian (GERD).
C. Trimiteți-l pentru evaluare ortopedică.
D. Obțineți radiografii ale coloanei cervicale.
E. Observați și, dacă starea persistă, trimiteți-l pentru evaluare ortopedică.

54.2 O bebeluș de 5 luni prezintă un debut brusc de torticolis și grimase faciale, dar în rest pare alertă și interactivă. Ea se descurcă bine și s-a îngrășat în ultima lună după ce i s-au prescris ranitidină și metoclopramidă pentru boala RGE. Care dintre următoarele afirmații este corectă?

A. Ea are probabil o criză complexă parțială și are nevoie de un electroencefalograf.
B. O puncție lombară pentru numărul de celule, glucoză și proteine este justificată.
C. Măsurarea electroliților seric și a nivelurilor de glucoză nu este necesară.
D. Este probabil să aibă o reacție distonică la unul dintre medicamentele ei.
E. O imagine de rezonanță magnetică a coloanei vertebrale cervicale este probabil să arate o anomalie congenitală.

54.3 Un băiețel de 4 ani prezintă torticolis, febră, durere în gât și dificultăți la înghițire, dar fără să saliva. Neagă durerile de cap și dispneea și rămâne doar oarecum jucăuș. Examenul relevă edem faringian posterior. Care dintre următoarele este cel mai bun pas următor în management?

A. Examinează-i lichidul cefalorahidian.
B. Obțineți studii imagistice ale căilor respiratorii și ale țesuturilor moi ale gâtului.
C. Trimiteți o cultură a gâtului și începeți terapia cu antibiotice pe baza rezultatelor.
D. Începeți administrarea orală de penicilină.
E. prescrie ibuprofen și exerciții de întindere a gâtului.

54.4 O femeie nou-născută de o săptămână se prezintă cu noii ei părinți adoptivi. Familia se plânge că pare să aibă gâtul răsucit. Ei știu doar că „nașterea a fost aproape o cezarană, deoarece copilul stătea întins lateral”. S-a hrănit bine și a avut urină și scaune corespunzătoare în ultimele 24 de ore. Examenul fizic este semnificativ pentru torticolis. Care dintre următoarele afirmații este cea mai corectă?

A. Are un risc semnificativ de pneumonie prin aspirație.
B. Părinții ar trebui să înceapă imediat un regim de întindere ușoară a gâtului.
C. Trebuie efectuate radiografii ale coloanei cervicale.
D. Ar trebui să se acorde imediat consultație ortopedică.
E. Ar trebui aranjat un consult neurologic imediat.

RĂSPUNSURI

54.1 **B.** Acest sugar are cel mai probabil RGE cu torticolis intermitent (sindrom Sandifer). Are antecedente de scuipat frecvent și a avut pneumonie (posibil aspirație), indicând că are RGE. Sugarii cu sindrom Sandifer au o poziție anormală a capului asociată cu reflux. Se crede că mișcările capului apar ca răspuns la durere sau pentru a proteja căile respiratorii.

54.2 **D.** Acest copil are debutul brusc al caracteristicilor distonice ale torticolisului și grimaselor faciale, cel mai probabil ca urmare a metoclopramidei. Cu toate acestea, este indicată evaluarea inițială pentru convulsii, inclusiv măsurarea nivelurilor de electrolit seric, glucoză și calciu. Administrarea de difenhidramină poate inversa rapid această distonie indusă de medicament. Este puțin probabil ca un RMN să demonstreze o anomalie cervicală, deoarece debutul simptomelor a fost brusc. Analiza lichidului cefalorahidian ca prim pas probabil nu va duce la determinarea cauzei acestui tip de torticolis.

54.3 **B.** Acest copil are semne și simptome de celulită sau abces retrofaringian. Astfel de pacienți pot avea febră, disfagie, salivare, înțepenire a gâtului, dispnee sau stridor căilor respiratorii. Constatările fizice includ umflarea pe linia mediană sau unilaterală care poate deveni o masă fluctuantă. Managementul include terapie cu antibiotice cu posibilă incizie și drenaj al abcesului. Tomografia computerizată poate fi utilă în identificarea precoce a formării abceselor.

54.4 **C.** Acest copil pare să fi avut o naștere dificilă, făcând probabil torticolis muscular. Dacă radiografia coloanei cervicale este normală, părinții pot începe întinderi ușoare pentru a muta capul într-o poziție neutră. Dacă afecțiunea persistă, este necesară trimiterea ortopedică.

Perle clinice

- Torticolisul muscular se găsește cel mai frecvent la sugari ca urmare a traumatismei musculare ocleidomastoidului sever.
- Sindromul Sandifer este caracterizat prin reflux gastroesofagian și poziție a capului.
- Distonia indusă de medicamente este cel mai frecvent cauzată de fenotiazină, metoclopramidă și haloperidol.

REFERINȚE

Crawford AH. Torticolis muscular congenital. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:2439-2440.

Goldstein NA, Hammerschlag MR. Abcese peritonsilar, retrofaringiene și parafaringiene. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:1492-1494.

Hazinski TA. Abces retrofaringian și peritonsilar. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:1944.

Jankovic J. Distonie. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:2371-2373.

Orenstein S, Peters J, Khan S, Youssef N, Hussain SZ. Boala de reflux gastroesofagian (BRGE). În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:1547-1550.

Pappas DE, Hendley JO. Abces retrofaringian, abces faringian lateral (parafaringian) și celulită/abces peritonsilar. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:1754-1756.

Spiegel DA, Hosalker HS, Dormans JP, Drommond DS. Torticolis. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie*. a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:2822-2823.

------- 1 Cazul 55

O fetiță sănătoasă de 2 săptămâni are scurgeri galbene de la ochiul stâng. Mama ei a avut îngrijire prenatală timpurie, copilul a fost născut pe cale vaginală și a fost externată la 48 de ore de viață. În primele zile de viață, mama a observat că bebelușul a crescut producția de lacrimi în ochiul stâng, care acum are scurgeri galbene. Are reflexe roșii bilaterale, pupilele sunt egale și reactive la lumină și nu are injecție sclerală. Are scurgeri oculare mucopurulente pe partea stângă.

> Care este diagnosticul cel mai probabil?

> Care este următorul pas în management?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 55:

Dacriostenoza

Rezumat: Un nou-născut în vârstă de 2 săptămâni are o lacrimare unilaterală excesivă care progresează spre secreții oculare mucopurulente. Conjunctivele sclerale sunt normale.

- **Diagnostic cel mai probabil:** Dacriostenoză (obstrucție congenitală a ductului nazolacrimal).
- **Următorul pas în management:** Tratamentul inițial implică masaj nazolacrimal și curățarea pleoapelor. Antibioticele topice sunt adăugate pentru scurgeri purulente.

ANALIZĂ

Obiective

1. Aflați despre lăcrimarea excesivă în perioada nou-născutului.
2. Cunoașteți diagnosticul diferențial al conjunctivitei nou-născutului.

Considerații

Acest copil a avut o producție excesivă de lacrimi, care a devenit mai târziu o scurgere mucopurulentă, dar a avut un examen oftalmologic normal. De remarcat, conjunctiva nu este inflamată și corneea nu este implicată. Tratamentul inițial - include terapie topică cu antibiotice și masaj la nivelul canalului nazolacrimal de două până la trei ori pe zi, cu curățarea pleoapelor cu apă caldă.

ABORDAREA LA

Dacriocistita

DEFINIȚII

CHEMOZA: Umflare si colectare de lichid in membranele care captusesc pleoapele si conjunctiva.
DACRYOSTENOZA: O afecțiune la nou-născuți și sugari cauzată de îngustarea sau blocarea canalelor lacrimale.

ABORDAREA CLINICĂ

Evaluarea unui nou-născut cu secreții oculare mucopurulente include examinarea conjunctivei, corneei și pupilelor și evaluarea unui reflex roșu. În dacriostenoză, aceste structuri sunt normale. **Sugarii cu dacriostenoză au lacrimare crescută unilaterală sau bilaterală.**

Dacriostenoza apare la 2% până la 6% dintre nou-născuți și este cauzată de o **eșec de canalizare a ductului nasolacrimal.** Managementul include masajul canalului nazolacrimal de două ori pe zi (expulzarea conținutului mucoid proximal) și spălarea pleoapelor cu apă caldă. Dacă conținutul mucoid devine topic mucopurulent, se inițiază antibiotice oftalmice. **În 90% până la 96% din cazuri, dacriostenoza se rezolvă spontan, în general până la vârsta de 1 an.** Pentru **cazurile refractare** , un oftalmolog va **sonda ductul nazolacrimal, iar** ocazional este necesară o intervenție chirurgicală de reconstrucție. Dacă apare dacriocistită, este indicată terapia antimicrobiană sistemică.

Glaucomul infantil apare la 1 din 100.000 de nașteri cu o **triadă clasică de lacrimare, fotofobie și blefarospasm.** Poate fi izolat sau poate apărea cu diferite afecțiuni, inclusiv rubeola congenitală, neurofibromatoza tip 1, mucopolizaharidoza I, sindromul oculocerebrorenal Lowe, sindromul Sturge-Weber, sindromul Marfan și mai multe anomalii cromozomiale. Creșterea presiunii intraoculare poate duce la extinderea globului și la afectarea corneei.

Dacă este prezentă conjunctivita (Figura 55-1), evaluarea adecvată este critică. Ophthalmia neonatorum (conjunctivita care apare la nou-născuții mai mici de 4 săptămâni) este frecventă și are cauze multiple cu prognostic variabil. Constatările fizice ale oftalmiei neonatorum includ eritemul și chemoza conjunctivei, edemul pleoapelor și secrețiile care pot fi purulente sau serosanguine. Momentul, calitatea și cantitatea de descărcare ajută la diagnosticare. Eritromicina locală, tetraciclina sau nitratul de argint utilizate pentru profilaxia oculară gonococică pot provoca o conjunctivită chimică ușoară care începe în general între 6 și 12 ore de la naștere și se rezolvă la 48 de ore de viață. **Agentii patogeni comuni ai conjunctivitei neonatale includ *Neisseria gonorrhoeae* si *Chlamydia trachomatis;*** infecțiile gonococice apar de obicei între a doua și a cincea zi de viață, în timp ce infecțiile cu chlamydia devin evidente între 5 și 14 zile de viață. Secreția de *N gonorrhoeae* începe ca serosanghină și apoi devine purulentă; inflamația corneei și conjunctivale se dezvoltă cu potențiale complicații ale ulcerației corneene, iridociclită, sinechii anterioare și panoftalmite. Sunt necesare tratament antimicrobian parenteral cu ceftriaxonă sau cefotaximă și spălare frecventă a ochilor cu soluție salină. Conjunctivita cu chlamydia este notabilă pentru inflamația ușoară până la severă a conjunctivei tarsale; poate fi prezentă o scurgere purulentă. Un curs de 2 săptămâni de eritromicină orală este terapia preferată pentru infecția cu chlamydia; deoarece eritromicina administrată în perioada neonatală a fost asociată cu stenoza pilorică hipertrofică infantilă, înainte de utilizare trebuie obținut consimțământul informat.

Figura 55-1. Sugar cu conjunctivită. ***(Cu amabilitatea lui Kathryn H. Musgrove, MD.)***

Întrebări de înțelegere

55.1 Un copil de 6 luni cu dacriostenoză dreaptă prezintă secreție mucopurulentă și o masă indurată, eritematoasă, sensibilă de 1 cm pe partea dreaptă, chiar sub puntea nazală. Are o temperatură de 101°F (38,3°C). Care dintre următoarele este cel mai bun pas următor în management?

A. Se administrează antibioticoterapie intravenoasă.
B. Începeți un curs de tratament antimicrobian topic.
C. Recomandați masaj și comprese calde în zona afectată.
D. Tăieți și scurgeți zona.
E. Trimiteți copilul pentru o evaluare oftalmologică ambulatorie.

55.2 Un nou-născut de 8 ore prezintă conjunctivită bilaterală în urma îngrijirii de rutină a nou-născutului în creșă. Care dintre următoarele este cel mai bun pas următor în management?

A. Se administrează profilaxie cu eritromicină locală.
B. Trimiteți secreția oculară pentru cultură și începeți antibioticele pe baza rezultatelor culturii.
C. Începeți spălarea ochilor cu soluție salină.
D. Începeți terapia antibiotică sistemică cu eritromicină.
E. Începeți terapia antibiotică sistemică cu ceftriaxonă.

55.3 Un nou-născut de 2 săptămâni se prezintă la mama sa adoptivă pentru că are scurgeri oculare purulente bilaterale. Istoricul său prenatal este necunoscut. Examenul demonstrează conjunctivită tarsală semnificativă și secreție oculară . Care dintre următoarele afirmații este cea mai corectă?

A. Terapia inițială include administrarea intramusculară de ceftriaxonă.
B. Organismul probabil responsabil provoacă și pneumonie la sugarii cu vârsta de 1 până la 3 luni.
C. Se recomandă trimiterea imediată la un oftalmolog pediatru.
D. Compresele calde și masajul blând sunt terapii de primă linie.
E. Se preferă terapia antimicrobiană topică.

55.4 Un copil de 4 luni are o ruptură excesivă pe partea dreaptă. Mama lui afirmă că devine iritabil în lumină puternică și se calmează într-o cameră întunecată. La examinare, are o asimetrie a ochilor, ochiul drept părând a fi mai mare decât cel stâng. Care dintre următoarele afirmații este corectă?

A. Compresele calde și masajul blând sunt terapie de primă linie.
B. În cele mai multe cazuri, tratamentul este nechirurgical.
C. Copilul are caracteristicile clasice ale sindromului Down.
D. Antibioterapie sistemică imediată va reduce complicațiile.

E. Se recomandă trimiterea imediată la un oftalmolog pediatru.

RĂSPUNSURI

55.1 **A.** Acest sugar are dacriocistită și are nevoie imediată de antibiotice sistemice (nu topice). Tratamentul chirurgical poate fi necesar.

55.2 **B.** Conjunctivita din primele ore de viață este cel mai probabil cauzată de iritația chimică. Se efectuează testarea de laborator a debitului; tratamentul se poate baza de obicei pe rezultatele de laborator.

55.3 **B.** O infecție cu chlamydia este cea mai probabilă cauză a conjunctivitei acestui pacient . *Chlamydia trachomatis* provoacă pneumonie infantilă, în general între 1 și 3 luni, prezentând tuse, tahipnee și bubuituri, dar fără febră. O hemoleucogramă completă poate arăta eozinofilie. Se administrează o cură orală de eritromicină de 14 până la 21 de zile.

55.4 **E.** O istorie de lăcrimare excesivă și fotofobie și rezultatele examinării de mărire a corneei sugerează că este indicată o evaluare imediată pentru glaucomul congenital.

Perle clinice

- Dacriostenoza se rezolvă spontan la vârsta de 1 an la 90% până la 96% dintre sugarii afectați.
- Eritromicina locală, tetraciclina și nitratul de argint sunt laxie profilactică eficientă pentru infecția oculară gonococică, dar nu și pentru infecția cu chlamydia.
- Complicațiile oftalmologice ale rubeolei congenitale includ glaucomul, cataracta și retinopatia.
- Eritromicina orală profilactică pentru sugarii mamelor cu infecție cu chlamydia netratată, în general, nu este indicată; eficacitatea nu a fost stabilită și utilizarea sa a fost legată de stenoza pilorică hipertrofică infantilă.

REFERINȚE

Academia Americană de Pediatrie. *Chlamydia trachomatis.* În: Pickering LK, ed. *2006 Cartea Roșie: Raportul Comitetului pentru Boli Infecțioase.* a 27-a ed. Elk Grove Village, IL: Academia Americană de Pediatrie; 2006:252-257.

Academia Americană de Pediatrie. Prevenirea oftalmiei neonatale. În: Pickering LK, ed. *2006 Cartea Roșie: Raportul Comitetului pentru Boli Infecțioase.* a 27-a ed. Elk Grove Village, IL: Academia Americană de Pediatrie; 2006:836-838.

Darville T. *Neisseria gonorrhoeae* (Gonococcus). În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:1169-1173.

Hammerschlag MR. Infecții cu Chlamydia. În: McMillan JA, DeAngelis CD, Feigin RD, Warshaw JB, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 3-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 1999:895-898.

Olitsky SE, Hug D, Smith LP. Tulburări ale sistemului lacrimal. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:2587.

Patterson LER. Infecții gonococice. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:1088-1092.

Patterson MJ. rubeola. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:1075-1079.

Staat MA. Infecții cu Chlamydia. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:929-931.

Staat MA. *Neisseria gonorrhoeae.* În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003: 967-970.

Tong JT. Sistemul lacrimal. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003: 2366-2367.

Traboulsi EI. Oftalmologie pediatrică. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:809-812, 819.

Această pagină a fost lăsată goală în mod intenționat

------- 1 Cazul 56

Un băiat de 15 luni se prezintă pentru că părinții săi sunt îngrijorați că nu rostește cuvinte recunoscute, nu a scos niciodată sunete bolborositoare precum „baba” sau „dada”, nu urmează comenzile verbale și nu răspunde la numele său. Este în mod corespunzător afectuos și face contact vizual bun cu ambii părinți. Copilul era un bebeluș la termen, fără spitalizări sau boli frecvente. A stat fără sprijin la 6 luni și a început să meargă la 12 luni. El este activ în sala de examinare, dar nu răspunde la numele său sau la indiciile verbale de la mama sa. Este un copil normal bine dezvoltat, bine hrănit în rest.

> Care este diagnosticul cel mai probabil

> Care este următorul pas?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 56:

Pierderea severă a auzului

Rezumat: Un băiat sănătos de 15 luni are o întârziere severă a limbajului, dar o dezvoltare motorie normală.

- **Cel mai probabil diagnostic:** pierderea auzului.
- **Următorul pas:** evaluarea audiologică.

ANALIZĂ

Obiective

1. Înțelegeți principalele tipuri de pierdere a auzului.
2. Fiți conștienți de cauzele comune ale pierderii auzului.

Considerații

Acest băiat de 15 luni nu a scos niciodată sunete bolborositoare precum „baba" și „dada", care sunt precursorii normali ai dezvoltării limbajului și sunt de obicei văzute la vârsta de 9 luni. Istoricul său și examenul fizic nu duc la un motiv specific pentru această întârziere a vorbirii (de exemplu, întârziere globală în dezvoltare, caracteristici sindromice sau antecedente de prematuritate cu morbiditate asociată). Următorul pas este o evaluare audiologică.

ABORDAREA LA

Pierderea auzului

DEFINIȚII

PIDEREA AUZULUI CONDUCTIVĂ: Pierderea auzului cauzată de tulburări ale urechii externe (atrezia canalului auditiv extern și otita externă) sau ale urechii medii (otita medie și colesteatom).

Pierderea auzului RETROCOHLEAR (CENTRAL): Pierderea auzului cauzată de deficite ale nervului auditiv sau ale sistemului nervos auditiv central.

PIDEREA AUZULUI SENSORINEURAL (SNHL): Pierderea auzului cauzată de tulburări de cohlee (daune cauzate de infecții, zgomot, agenți ototoxici sau defecte genetice).

ABORDAREA CLINICĂ

Auzul poate fi împărțit în mai multe categorii, de la auz normal (pragul 0-5 decibeli [dB]) până la pierderea profundă a auzului (>70 dB). Cu pierdere ușoară a auzului (25-30 dB), se remarcă incapacitatea de a auzi unele sunete de vorbire; cu pierdere

moderată a auzului (30-50 dB), cea mai normală vorbire este indiscernabilă. Unul până la doi nou-născuți la 1000 de născuți vii au SNHL bilateral moderat până la profund.

Pierderea auzului neurosenzorial poate fi congenitală sau dobândită . Aproximativ jumătate din cazurile de SNHL rezultă din **factori genetici.** Pierderea auzului poate fi izolată sau poate apărea cu alte anomalii sindromice. Cele mai frecvente **sindroame autosomale dominante** asociate sunt **sindromul Waardenburg de tipurile I și II** (albinism parțial [adesea un șurf alb], surditate, deplasarea laterală a cantului interior, iris heterocromic, erupție medială a sprâncenelor și o punte nazală și mandibula largi) și **branchio-oto-renală (sindromul fisio-oto-renal** , insuficiență renală, ramură preauriculară, insuficiență renală). afectare și anomalii ale urechii externe). Alte entități includ sindromul Alport (nefrită, insuficiență renală progresivă, SNHL, anomalii oculare), sindromul Down, neurofibromatoza, sindromul Jervell și Lange-Nielsen (QT prelungit) și sindromul Hunter-Hurler. Anomaliile oftalmice sau cranio-faciale, malformațiile urechii externe și tulburările metabolice, neurologice sau musculo-scheletice pot fi asociate cu SNHL.

Infecția prenatală cu citomegalovirus (CMV) este cea mai frecventă cauză infecțioasă a SNHL congenital; poate provoca pierderea auzului mai târziu în copilărie și copilărie. Toxoplasmoza, rubeola și sifilisul pot duce la SNHL congenital; evaluările continue ale auzului sunt importante. Infecțiile postnatale asociate cu SNHL dobândite includ sepsisul streptococic de grup B și meningita *cu Streptococcus pneumoniae* . Meningita *cu Haemophilus influenzae* , oreionul, rujeola și rubeola au fost cauze comune înainte de practicile actuale de vaccinare.

Expunerea farmacologică și chimică poate provoca SNHL. Aminoglicozidele, diureticele de ansă, agenții chimioterapeutici (cisplatină), plumbul, arsenul și chinina pot provoca SNHL cu expunere *in utero* sau postnatală. Alte cauze includ fracturi ale oaselor temporale, traumatisme craniene, oxigenare extracorporeală a membranei (ECMO), radiații și expunerea prelungită la zgomot puternic.

Diagnosticul precoce al deficienței de auz poate afecta dezvoltarea abilităților de comunicare. Adecvarea auzului este evaluată la vizitele medicale, întrebând părinții despre răspunsul copilului lor la sunete și despre dezvoltarea timpurie a limbajului copilului lor . Screeningul universal al auzului nou-născutului prin emisii otoacustice (OAE) sau răspunsuri auditive evocate de trunchi cerebral (ABR) este acum recomandat și este cerut de majoritatea statelor; scopul este diagnosticarea pierderii auzului înainte de vârsta de 3 luni și intervenția înainte de vârsta de 6 luni. **Se crede că intervenția timpurie îmbunătățește abilitățile de comunicare și performanța academică.**

Sunt utilizate diverse metode de screening a auzului, în funcție de nivelul de dezvoltare al copilului și de gradul de pierdere a auzului. Testarea răspunsului auditiv evocat de trunchi cerebral, adesea folosit la nou-născuți, măsoară răspunsul electrofiziologic și nu necesită cooperare. Emisiile otoacustice sunt absente dacă pragul de auz este peste 30 până la 40 dB. Sugarii până la copiii preșcolari mici pot fi evaluați prin audiometrie de întărire vizuală, audiometrie comportamentală sau audiometrie de joc; aceste metode dezvăluie informații specifice fiecărei urechi. La

copiii cooperanți se poate efectua audiometrie prin conducere a aerului, folosind căști și tonuri pure între 250 și 8000 Hz. Aceleași sunete sunt prezentate prin oscilator, de obicei pe mastoid, evaluând astfel conducerea osoasă.

Copiii cu SNHL sunt evaluați de un audiolog și de un logoped . Pacienții cu hipoacuzie ușoară până la moderată pot beneficia de aparate auditive, care pot fi montate la sugari de la 2 luni. În cazul pierderii auzului severă și profundă, se folosește o combinație de aparate auditive, limbajul semnelor, citirea pe buze și atenția acordată mediului educațional adecvat. Implantarea cohleară este o opțiune de tratament pentru copiii selectați mai mari de 2 ani.

Întrebări de înțelegere

56.1 Un băiat de 26 de luni se prezintă din cauza îngrijorării materne cu privire la auzul său. În ultimele săptămâni, mama lui a trebuit să vorbească mai tare pentru ca el să răspundă. Are un vocabular de peste 50 de cuvinte și poate pune împreună propoziții de la 2 la 3 cuvinte. Cu trei săptămâni înainte, a avut o infecție a căilor respiratorii superioare (URI). Care dintre următoarele este cel mai bun pas următor în tratament?

A. Comandați testarea ABR.
B. Efectuați otoscopie cu insuflare.
C. Trimite-l pentru o evaluare audiologică completă.
D. Efectuați controlul auditiv la birou.
E. Explicați-i mamei că copiii de 2 ani adesea nu răspund părinților.

56.2 Un băiețel de 4 luni are un șurf alb, o mandibula largă și o deplasare laterală a cantilor interiori. Mama lui are și o lacăt alb din față. Care dintre următoarele afirmații este adevărată?

A. O analiză de urină va demonstra un nivel crescut de proteine.
B. El nu este expus riscului de pierdere a auzului dacă mama lui are un auz normal.
C. El este expus riscului de SNHL; comanda o evaluare audiologica.
D. Modelul de moștenire al acestei tulburări este recesiv legat de X.
E. El ar trebui să aibă în curs de desfășurare depistare a auzului la birou, cu trimitere pentru o audiere oficială, dacă sunt detectate anomalii.

56.3 Care dintre următoarele grupuri de copii prezintă un risc deosebit de mare de pierdere a auzului?

A. Un bărbat la termen, mare pentru vârsta gestațională, născut dintr-o mamă cu diabet gestațional
B. Un copil adecvat pentru vârsta gestațională (AGA), rezultatul unei sarcini de 34 de săptămâni, care a avut scoruri Apgar de 7 și 8 la 1 și, respectiv, 5 minute
C. Un copil la termen, de 3300 g, născut prin operație cezariană, care a avut un nivel maxim de bilirubină totală de 18 mg/dL la 72 de ore de

viață

D. Un copil AGA la termen care a primit cefotaximă și ampicilină timp de 48 de ore pentru suspectare de sepsis

E. Un copil la termen AGA născut prin operație cezariană pentru desprinderea placentară cu scoruri Apgar de 3 și 5 la 1 și, respectiv, 5 minute

56.4 Care dintre următoarele ar fi dezvoltarea limbajului așteptată pentru un copil normal de 24 de luni?

A. Discurs ușor de înțeles în proporție de 90%.

B. Un vocabular de 10 cuvinte, dar nicio combinație de cuvinte

C. Un vocabular de 50 de cuvinte și combinații de 2 cuvinte pentru a forma o propoziție

D. Utilizarea adecvată a pronumelor

E. Un vocabular de 200 de cuvinte și combinații de 4 până la 5 cuvinte pentru a forma o propoziție

RĂSPUNSURI

56.1 **B.** Acest copil are o dezvoltare normală a vorbirii și recent sa observat că are un posibil deficit de auz. Cu recenta URI, el este expus riscului de otită medie cu efuziune și pierderea auzului conductiv. Otoscopia cu insuflare (suflare ușoară de aer în canalul urechii pentru a determina mișcarea membranei timpanice) este utilă pentru evaluarea calitativă a efuziunii urechii medii. Timpanometria este un instrument fiabil, cantitativ, pentru evaluarea efuziunii urechii medii. Dacă are hipoacuzie conductivă, este indicată o evaluare suplimentară.

56.2 **C.** Acest copil are trăsături ale sindromului Waardenburg (albinism parțial, adesea un șurf alb, SNHL, deplasare laterală a cantilor interioare, erupție medială a sprâncenelor și o punte nazală și mandibula largă); moștenirea este autosomal dominantă. Copiii cu caracteristici sindromice puternic asociate cu pierderea auzului necesită evaluarea auzului.

56.3 **E.** Sugarii născuți cu scoruri Apgar de 4 sau mai puțin la 1 minut și 6 sau mai puțin la 5 minute necesită evaluare audiologică. Alți sugari care ar trebui să fie supuși testării includ cei cu antecedente familiale de SNHL în copilărie; infecție cu citomegalovirus, rubeolă, sifilis, herpes sau toxoplasmoză; anomalii cranio-faciale; greutate la naștere mai mică de 1500 g; hiperbilirubinemie la un nivel care necesită transfuzie de schimb; meningită bacteriană ; ventilație mecanică mai mult de 5 zile; și stigmatul sindroamelor asociate cu pierderea auzului, în special a celor cu anomalii renale.

56.4 **C.** La vârsta de 24 de luni, copilul mediu are un vocabular de aproximativ 50 de cuvinte și formează propoziții din 2 cuvinte. Un copil de 12 luni are un vocabular de două până la patru cuvinte în plus față de a spune în mod

corespunzător „mama” și „tata”. Până la 36 de luni, un copil ar trebui să aibă un vocabular de 250 de cuvinte, să producă propoziții de cel puțin 3 cuvinte și să folosească pronume.

Perle clinice

> Infecția cu citomegalovirus este cea mai frecventă cauză infecțioasă a pierderii auzului neurosenzorial congenital.

> Aminoglicozidele și diureticele de ansă pot provoca pierderea auzului neurosenzorial.

> Sindroamele asociate cu anomalii renale au o incidență mai mare a pierderii auzului.

> Se recomandă screening-ul universal al auzului la naștere.

REFERINȚE

Academia Americană de Pediatrie. Pierderea auzului nou-născutului și sugarului: depistare și intervenție. *Pediatrie.* 1999;103:527-530.

Haddad J. Pierderea auzului. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2006:2620-2628.

Comitetul mixt pentru audierea sugarilor, Academia Americană de Audiologie, Academia Americană de Pediatrie, Asociația americană de vorbire-limbă-auzire și directori de programe de vorbire și audiere în agențiile de sănătate și bunăstare de stat. Declarație de poziție din anul 2000: principii și linii directoare pentru programele de detectare și intervenție timpurie a auzului. *Pediatrie.* 2000;106;798-817.

Kelly DP. Probleme de auz: afectare la surditate. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:485-489.

Paller AS. Tulburări de pigmentare. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:1185-1187.

Robin NH, Jeng LB. Copilul cu pierdere de auz. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:782-784.

------- [1] Cazul 57

Un băiețel de 3 ani anterior sănătos se prezintă cu debut brusc de erupție cutanată. Mama lui spune că se jucase când a observat pete mici roșii și o zonă mare violetă pe piele. Nu a avut febră, simptome de infecție a tractului respirator superior (URI) sau diaree și nu ia medicamente. Cu trei săptămâni în urmă, a avut o boală ușoară care s-a rezolvat de la sine după 48 de ore. Este jucăuș la examinare, dar are multiple peteșii și leziuni purpurice pe extremitățile superioare și inferioare și pe trunchi. Nu are nici adenopatie, nici splenomegalie. Numărul său de globule albe (WBC) este de 8500/mm3 , nivelul hemoglobinei 14 mg/dL, iar numărul de trombocite este de 20.000/ mm3 .

> Care este diagnosticul cel mai probabil?

> Care este următorul pas în management?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 57:

Purpura trombocitopenică idiopatică (imună).

Rezumat: Un copil sănătos de 3 ani dezvoltă trombocitopenie, peteșii și leziuni purpurice. Are un aspect frumos, dar a avut recent o boală febrilă. Numărul său de leucocite și nivelurile de hemoglobină sunt normale.

- **Cel mai probabil diagnostic:** purpură trombocitopenică idiopatică (imună).
- **Următorul pas în management:** Evaluarea frotiului său de sânge periferic.

ANALIZĂ

Obiective

1. Cunoașteți cele mai frecvente cauze ale trombocitopeniei în copilărie.
2. Înțelegeți istoria naturală a ITP.

Considerații

Acest copil de 3 ani are leziuni purpurice și peteșii rezultate din topenia trombotică. Îi lipsesc semnele sistemice de boală așteptate cu coagularea intravasculară diseminată sau cu sindromul hemolitic-uremic (SHU). Deoarece nivelul său de hemoglobină și numărul de leucocite sunt normale, infiltrarea măduvei osoase este mai puțin probabil cauza trombocitopeniei sale. Un frotiu de sânge periferic este examinat pentru a identifica leucocite imature și morfologia celulelor roșii. Copiii cu ITP au frotiuri normale de sânge periferic fără semne de procese leucemice sau microangiopatice. Acest copil are un număr de trombocite de 20.000/mm ^{3} și nu are dovezi de sângerare activă; următorul pas este observarea atentă.

ABORDAREA LA

Trombocitopenie

DEFINIȚII

SINDROM HEMOLITIC-UREMIC (HUS): Un sindrom de nefropatie, trombocitopenie și anemie hemolitică microangiopatică. Este asociat cu *Escherichia coli* 0157:H7*, Shigella* și *Salmonella.* Un prodrom de diaree cu sânge este frecvent.

HENOCH-SCHONLEIN PURPURA (HSP): Un sindrom al vaselor mici la copiii mici. Sindromul poate avea afectare dermatologică (erupție peteșială/purpurică), renală (nefrită), gastrointestinală (durere abdominală, sângerare gastrointestinală , invaginație) și afectare articulară (artrita).

PURPURA TROMBOCITOPENICĂ IDIOPATICĂ (IMUNĂ) (ITP): o condiție a creșterii distrugerii trombocitelor prin anticorpi antiplachetari circulanți, cel mai frecvent antiglicoproteina IIb/IIIa.

ABORDAREA CLINICĂ

ITP acută este cea mai frecventă cauză de trombocitopenie la un copil bine, de obicei cu vârsta cuprinsă între 2 și 5 ani. Dovezile sugerează o etiologie imunologică declanșată de o boală virală anterioară, dar mecanismul fiziopatologic specific este necunoscut. ITP acută apare cu o distribuție egală pe sexe. Copiii mici prezintă de obicei debut acut de peteșii și purpură și antecedente de boală virală cu 1 până la 4 săptămâni înainte. Pot apărea sângerări de la gingii și alte membrane mucoase. Constatările examinării includ peteșiile și purpura, în special în zonele traumatizate. Dacă se constată limfadenopatie sau organomegalie semnificativă, se iau în considerare alte cauze de trombocitopenie.

Rezultatele de laborator includ trombocitopenia, care poate fi severă (<20.000/mm ^{3}), dar dimensiunea trombocitelor este normală sau crescută. Numărul leucocitelor și nivelul hemoglobinei sunt normale (cu excepția cazului în care a apărut o sângerare excesivă). Timpul de protrombină (PT) și timpul de tromboplastină parțială activată (aPTT) sunt normale. Frotiul de sânge periferic poate evidenția eozinofilie sau limfocite atipice ; leucocite imature și morfologia anormală a celulelor roșii sunt absente. În general, aspirația măduvei osoase este inutilă. Dacă frotiul de sânge periferic este îngrijorător, numărul leucocitelor anormal sau este prezentă adenopatie sau organomegalie, **evaluarea măduvei osoase** ajută la diagnosticarea corectă, demonstrând un **număr crescut de megacariocite** în ITP. În decurs de 1 lună de la prezentare, mai mult de jumătate dintre copiii netratați au rezolvarea completă a trombocitopeniei și până la încă 30% au o rezoluție la 6 luni. Persistența peste 6 luni este considerată ITP cronică.

Cea **mai gravă complicație a ITP, hemoragia intracraniană** , apare la mai puțin de 1% dintre copiii afectați. Pacienții cu trombocitopenie severă (<20.000/mm ^{3}), sângerare extinsă a mucoasei, complicații severe (de exemplu, sângerări gastrointestinale masive) sau fără un mediu protector pot necesita intervenție medicală. **Tratamentul este controversat** ; datele nu demonstrează rezultate îmbunătățite. Tratamentul pentru scăderea distrugerii trombocitelor include **imunoglobulină intravenoasă** timp de 1 până la 2 zile, **terapia anti-D intravenoasă** sau un curs de 2 până la 3 săptămâni cu **corticosteroizi sistemici.** Transfuzia de trombocite este rezervată sângerărilor care pun viața în pericol. **Splenectomia** poate fi luată în considerare la copiii cu **complicații grave care nu răspund la alte terapii. După splenectomie, vaccinul pneumococic și profilaxia cu penicilină** sunt necesare din cauza riscului de sepsis.

De la 10% la 20% dintre pacienții cu ITP au trombocitopenie cronică care durează mai mult de 6 luni, care apare mai frecvent la copiii mai mari și la femei; poate face parte din alte boli autoimune sau poate apărea cu infecții precum virusul imunodeficienței umane (HIV) sau virusul Epstein-Barr (EBV). Opțiunile de

tratament pentru ITP enumerate mai sus sunt disponibile pentru pacienții cronici cu ITP; scopul rămâne prevenirea complicațiilor grave ale trombocitopeniei.

Mulți agenți farmacologici pot provoca trombocitopenie mediată imun , inclusiv peniciline, trimetoprim-sulfametoxazol, digoxină, chinină, chinidină, cimetidină, benzodiazepină și heparină. Vaccinul împotriva rujeolei, oreionului și rubeolei (MMR) este asociat cu trombocitopenie și este utilizat cu prudență la pacienții cu ITP.

Întrebări de înțelegere

57.1 O fetiță de 2 ani are o erupție cutanată. Era bine până cu 2 săptămâni înainte, când a avut febră și simptome URI care s-au rezolvat fără tratament. La examinare, ea are peteșii pe extremitățile superioare și inferioare și pe trunchi. Numărul ei de trombocite este de 25.000/ ^{mm3} . Numărul ei de leucocite este de 9000/mm ^{3} și nivelul hemoglobinei este de 11 mg/dL. Care dintre următoarele este cel mai bun pas următor în management?

A. Obțineți o revizuire a frotiului de sânge periferic.
B. Se administrează imunoglobulină intravenoasă.
C. Trimiteți o hemocultură și începeți terapia antimicrobiană empirică.
D. Comandă o transfuzie de trombocite.
E. Aranjați biopsia măduvei osoase.

57.2 O adolescentă de 14 ani are o erupție pe brațe și picioare. A fost diagnosticată cu o infecție urinară în urmă cu 4 zile, care este tratată cu trimetoprim-sulfametoxazol. Ea neagă febra, vărsăturile , diareea, durerile de cap și disuria. La examinare, ea are multiple peteșii la nivelul extremităților superioare și inferioare. Numărul ei de leucocite este de 7000/mm ^{3} și nivelul hemoglobinei 13 mg/dL; numărul ei de trombocite este de 35.000/mm ^{3} . Care dintre următoarele este cel mai bun pas următor în management?

A. Trimiteți sânge pentru anticorpi antinucleari (ANA).
B. Trimiteți o analiză de urină repetată.
C. Întrerupeți administrarea de trimetoprim-sulfametoxazol.
D. Obțineți testarea HIV.
E. Se administrează imunoglobulină intravenoasă.

57.3 Un băiețel de 7 ani are o erupție cutanată la extremitățile inferioare și durere la genunchiul drept. A avut febră scăzută și dureri abdominale și s-a simțit obosit. Are aspect netoxic, dar are peteșii palpabile pe extremitățile inferioare și pe fese. Genunchiul său drept este ușor edemat și poate suporta greutatea pe piciorul drept, dar se plânge de durere. Timpul său de protrombină (PT), timpul parțial de tromboplastină (PTT) și numărul de trombocite sunt normale. Care dintre următoarele este cel mai bun pas

următor în management?

A. Începeți un curs de corticosteroizi sistemici.
B. Începeți terapia antimicrobiană empirică pentru sepsis.
C. Obțineți o analiză de urină și oferiți îngrijire de susținere.
D. Efectuați aspirația lichidului sinovial în genunchiul drept.
E. Se administrează imunoglobulină intravenoasă.

57.4 Un băiețel de 3 ani are paloare, letargie și scăderea producției de urină. A fost bine până în săptămâna precedentă, când a avut febră, vărsături și diaree cu sânge (acum s-a rezolvat). La examinare, este letargic și are hepatosplenomegalie și peteșii împrăștiate. Analiza urinei relevă hematurie și proteinurie. Care dintre următoarele afirmații despre starea sa este corectă?

A. Un număr complet de sânge (celule) (CBC) este probabil să dezvăluie trombocitoză .
B. Terapia inițială include corticosteroizi sistemici.
C. Tratamentul antimicrobian empiric pentru sepsis trebuie inițiat.
D. Ar trebui organizat un consult oncologic de urgență pentru leucemie probabilă.
E. Frotiul de sânge periferic este probabil să dezvăluie celule de cască și celule de bavuri.

RĂSPUNSURI

57.1 **A.** Acest copil are caracteristicile clasice de ITP ale topeniei trombotice izolate la un copil cu aspect bine. Sunt necesare o examinare și un frotiu de sânge periferic. Dacă nu se constată limfadenopatie sau organomegalie, iar frotiul de sânge periferic este normal, tratamentul inițial include o observare atentă și un mediu protector.

57.2 **C.** Trombocitopenia poate fi rezultatul trimetoprim sulfametoxazol; medicamentul este întrerupt și numărul ei de trombocite este monitorizat. Dacă trombocitopenia continuă, ea poate avea ITP și este urmată pentru ITP cronică. ITP cronică apare la copiii mai mari (predominanță feminină); poate fi observată cu boli autoimune, cum ar fi lupusul eritematos sistemic sau cu infecții cronice, inclusiv HIV.

57.3 **C.** Acest copil are semne și simptome de HSP, o vasculită a vaselor mici cu afectare renală, gastrointestinală, articulară și dermatologică . Terapia inițială constă în hidratare și controlul durerii. Cu afectarea renală, analiza urinei evidențiază numărătoarea de globule roșii (RBC), leucocite, ghips sau proteine. Complicațiile gastro-intestinale includ orage, obstrucție și **invaginație** ; durerile abdominale necesită o evaluare atentă.

57.4 **E.** Acest copil are caracteristici de HUS, care urmează frecvent o criză de gastroenterită; a fost asociat cu *E coli* 0157:H7, *Shigella* și *Salmonella*. Pacienții au paloare, letargie și scăderea producției de urină; unele au

hepatosplenomegalie, peteșii și edem. Rezultatele de laborator includ anemie hemolitică și trombocitopenie; Frotiul de sânge periferic demonstrează celule de cască, celule de bavuri și eritrocite fragmentate. Insuficiența renală acută se manifestă prin hematurie, proteinurie și un nivel crescut al creatininei serice. Managementul este de sprijin cu monitorizarea atentă a parametrilor renali și hematologici; poate fi necesară dializa.

Perle clinice

- Purpura trombocitopenică idiopatică este cea mai frecventă cauză a trombocitopeniei acute la un copil mic.
- Aproximativ 70% până la 80% dintre copiii cu purpură trombocitopenică idiopatică au o rezoluție spontană în decurs de 6 luni.
- Sindromul hemolitic-uremic constă în nefropatie, trombocitopenie și anemie hemolitică microangiopatică; este asociat cu ***E coli*** 0157:H7, ***Shigella și Salmonella.***

REFERINȚE

Casalla JF, Pelidis MA, Takemoto CM. Tulburări ale trombocitelor. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:1731-1736.

Davis ID, Avner ED. Sindrom hemolitic-uremic. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:2181-2182.

de Inocencio J. Purpura Henoch-Schonlein (purpura anafilactoida). În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:842-844.

Eddy AA. Sindromul hemolitic uremic. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:1696-1698.

Eddy AA. Nefrita purpură Henoch-Schonlein. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:1688-1689.

Freedman MH. Tulburări ale trombocitelor. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:1555-1557.

Higuchi LM, Sundel RP. Sindromul Henoch-Schonlein. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:2559-2562.

Scott JP, Montgomery RR. Purpura trombocitopenică idiopatică și sindromul hemolitico-uremic. În: Behrman RE, Kliegman RM, Jenson HB, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a

18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:2082-2085.
Sheth RD. Sindrom hemolitic-uremic. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:2600-2602.

Această pagină a fost lăsată goală în mod intenționat

------- 1 Cazul 58

Un băiețel de 2 ani se prezintă cu incapacitatea de a merge timp de 2 zile după ce a căzut din pat pe o mochetă. Locuiește cu mama sa, sora de 15 luni și fratele de 3 luni. La examinarea fizică, copilul este îngrijorat și are dureri la palparea coapsei drepte. Radiografiile extremității inferioare drepte relevă o fractură de femur.

> Care este diagnosticul cel mai probabil?

> Care este următorul pas în managementul acestui copil?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 58:

Abuz asupra copiilor

Rezumat: Un băiețel de 2 ani prezintă un istoric de 2 zile de incapacitate de a merge. Singura traumă observată este căderea din pat. Este prezentă o fractură de femur metafizar.

- **Cel mai probabil diagnostic:** Abuz fizic.
- **Următorul pas:** obțineți un sondaj al scheletului.

ANALIZĂ

Obiective

1. Înțelegeți importanța raportării suspectelor de maltratare a copiilor.
2. Recunoașteți că abuzul asupra copiilor este suspectat dacă există inconsecvențe semnificative între vătămarea fizică și istoricul traumei.

Considerații

Singura istorie de traumă pentru acest copil este o cădere dintr-un pat pe o podea cu mochetă; este puțin probabil ca o leziune semnificativă (fractură de femur) să apară dintr-o cădere comună, nesemnificativă. Istoricul pare incongruent cu accidentarea. Întârzierea mamei în a solicita îngrijiri medicale timp de 2 zile de la debutul simptomelor este îngrijorătoare. Cazurile de abuz suspectat sunt raportate Serviciilor de Protecție a Copilului (CPS) sau organelor de drept. Astfel, următorii pași sunt obținerea unui studiu complet al scheletului pentru a detecta alte leziuni osoase și pentru a raporta la CPS eventualul caz de abuz al acestui copil.

ABORDAREA LA

Abuz asupra copiilor

DEFINIȚII

SERVICII DE PROTECȚIE A COPIILOR (CPS): Agenție guvernamentală locală responsabilă de investigarea cazurilor suspectate de maltratare a copiilor.
SINDROMUL MUNCHAUSEN CU PROCURARE: Abuz în care îngrijitorul falsifică simptomele sau provoacă răni unui copil pentru a necesita intervenție medicală.

TRAUMATIVĂ A CAPULUI ABUZIV (BEBELUȘ ȘCURȚAT SAU SINDROMUL DE IMPACT ȘKURĂTIT): Leziuni cerebrale rezultate din scuturarea violentă a sugarului sau scuturarea sugarului, urmată de ciocnirea capului împotriva unei suprafețe dure. Sugarii pot prezenta convulsii, stop respirator, fontanele bombate

sau iritabilitate. Leziunile intracraniene se găsesc cu tomografie computerizată (CT) sau imagine prin rezonanță magnetică (RMN), iar **hemoragiile retiniene** pot fi vizualizate la funduscopie. De asemenea, pot fi prezente leziuni ale scheletului, cum ar fi fracturile coastelor.

ABORDAREA CLINICĂ

Maltratarea copiilor este obișnuită, cu aproximativ 1 milion de cazuri justificate pe an în Statele Unite. Maltratarea copiilor include neglijare și abuz fizic, sexual și emoțional; copiii suferă adesea de mai multe tipuri. **Neglijarea este cea mai comună formă de maltratare a copiilor și constă în eșecul de a oferi o alimentație adecvată, adăpost, supraveghere sau îngrijire medicală.** Abuzul fizic reprezintă aproximativ 20% din cazuri, care apare atunci când îngrijitorii provoacă vătămări fizice excesive. Deși se argumentează definiția pedepsei corporale „adecvate", abuzul fizic este luat în considerare atunci când apar urme (de exemplu, vânătăi, lacerații, arsuri sau fracturi). Abuzul sexual are loc în 10% din cazurile de maltratare justificate (vezi Cazul 12).

Sindromul Munchausen prin proxy este o formă mai puțin frecventă de abuz asupra copiilor. Copiii afectați sunt spitalizați în mod repetat cu stări nediagnosticate sau vagi. Copiii pot avea, de asemenea, afecțiuni medicale subiacente cu simptome anormal de frecvente sau persistente. Spitalizarea este remarcabilă pentru un îngrijitor care este foarte interesat de personalul medical și de intervenții și de multe ori are un anumit tip de pregătire medicală. Îngrijitorul formează relații cu furnizorii de asistență medicală și este adesea remarcat ca un părinte exemplar. Sindromul Munchausen prin proxy variază de la fabricarea de simptome până la otrăviri sau sufocări reale.

Raportarea cazurilor de maltratare a copiilor a fost impusă încă din anii 1960, ceea ce a dus la creșterea gradului de conștientizare a publicului și a medicilor. Furnizorii de servicii medicale sunt obligați în mod legal să raporteze suspectul de abuz către CPS sau organele de aplicare a legii.

Evaluarea medicală a cazurilor suspectate de maltratare a copiilor include obținerea unui istoric medical și a unei evaluări a familiei, efectuarea unei examinări fizice amănunțite, obținerea testelor de diagnosticare adecvate și intervievarea copilului și a familiei. Istoricul medical de rutină include informații despre boli, spitalizări, răni și istoric familial pertinent. Istoricul ar trebui să fie documentat cu atenție în dosarul medical, deoarece discrepanțele la diferiți furnizori sau de către diferiți îngrijitori pot oferi informații vitale. Un **istoric de dezvoltare** ajută la determinarea dacă evenimentele descrise de o familie sunt o explicație plauzibilă pentru leziunile găsite (de exemplu, un copil de 10 luni nu poate să se cațere într-o cadă, să dea apa și să sufere arsuri de gradul doi doar la fese). Documentația trebuie să includă cine locuiește în casă și cine asigură îngrijirea copilului.

Se efectuează o examinare cu atenție la orice leziuni ale pielii. Hărțile corporale (sau fotografiile) ajută la documentarea rănilor. **Un studiu scheletic (craniu, torace, coloana vertebrală și membre) ajută la obținerea dovezilor de traumă**

anterioară la copiii mai mici de 3 ani. Fracturile recente pot să nu fie detectabile pe radiografiile simple timp de 1 până la 2 săptămâni după o leziune; dacă este necesar, scanările osoase demonstrează fracturi în 24 până la 48 de ore de la vătămare. Copiii cu vânătăi sunt adesea evaluați cu un număr de trombocite și studii de coagulare pentru a elimina tulburările hematologice ca cauză.

Deși vânătăile și lacerațiile sunt indicatori obișnuiți de abuz, ele sunt frecvente și la copiii neabuzați. **Vânătăile accidentale se găsesc de obicei peste zonele osoase** (genunchi, tibie, coate, frunte) și sunt adecvate pentru etapele de dezvoltare ale copilului. **Vânătăile abdominale, fesele, coapsele și brațul intern apar mai rar în cazurile de traumatism accidental.** Tiparele caracteristice de leziuni ale abuzului asupra copiilor includ urme de cordon buclat, leziuni în formă de cataramă de centură, vânătăi multiple în diferite stadii de vindecare, amprente de mâini, semne de mușcătură și semne de cordon circumferențial în jurul gâtului de la strangulare. Arsurile pot semăna cu obiectul insultător, cum ar fi un fier de călcat cu abur sau ondulat. **Imersia intenționată în apă caldă lasă de obicei o margine delimitată ; distribuția „mănuși de ciorapi" este un model clasic.** Arsurile de țigară sunt circulare și par asemănătoare cu impetigo.

Diagnosticul diferențial al echimozelor multiple include hemofilia, purpura trombocitopenică imună (idiopatică), purpura Henoch-Schonlein (sau alte vasculite) și coagularea intravasculară diseminată (DIC). Leziunile cu model pot rezulta din practicile de medicină populară, cum ar fi cup ping (o ceașcă încălzită aplicată pe piele lasă o leziune circulară) sau frecarea cu monede (lasă urme roșii liniare pe spate). Un istoric, un examen fizic și câteva teste de screening pot ajuta la eliminarea acestor considerații de diagnostic.

Leziunile scheletice suspecte pentru abuz includ leziuni ale metafizei osoase lungi, fracturi ale coastelor sau ale craniului complexe și fracturi multiple (în special cele aflate în diferite stadii de vindecare). Fracturile oaselor lungi spiralate sau oblice pot rezulta din leziuni neintenționate cu forța de rotație; nu mai sunt considerate diagnostice de abuz. Cotul de asistentă (subluxație radială a capului) apare accidental atunci când un copil mic cade în timp ce merge și ține mâna unui adult (luxația cotului are loc când membrul este tras și răsucit). Osteogeneza imperfectă, scorbutul, hiperostoza corticală și boala părului crepus Menkes sunt afecțiuni pediatrice rare cu risc crescut de leziuni osoase.

Întrebări de înțelegere

58.1 Un băiețel de 2 ani se prezintă la 4 ore după o accidentare la brațul stâng. A încercat să fugă în stradă, iar mama lui l-a ținut strâns de mâna stângă și a căzut. De atunci nu și-a mai mișcat brațul. Acum ține brațul aproape de corp cu cotul flectat și antebrațul pronat. Cotul nu este eritematos sau edematos. Plânge când este atins cotul. Care dintre următoarele este cel mai bun pas următor în management?

A. Obțineți o radiografie a cotului stâng.
B. Comandați un sondaj al scheletului.
C. Puneți brațul stâng într-o sling.

D. Supinați antebrațul copilului în timp ce aplicați presiune peste capul radial.
E. Aplicați tracțiune pe antebraț în timp ce creșteți gradul de pronație.

58.2 O adolescentă de 15 ani are 2 zile de congestie nazală și tuse. La auscultarea spatelui ei, găsiți leziunile notate (Figura 58-1). Care dintre următoarele este etiologia cea mai probabilă pentru starea ei?
A. Cuparea
B. Abuz fizic
C. Coagulare intravasculară diseminată
D. purpura Henoch-Schonlein
E. Coining

Figura 58-1. Poza cu spatele unui copil.

58.3 Care dintre următoarele descrie cea mai comună formă de maltratare a copiilor?

A. Abuz sexual
B. Abuz fizic
C. Neglijare
D. Abuz emoțional
E. Sindromul Munchausen prin proxy

58.4 O fetiță de 4 luni este agitată, pare să aibă dureri la palparea piciorului drept și are sclerole albăstrui. Radiografiile relevă o fractură de femur drept . Părinții ei neagă orice traumă gravă, dar spun că a avut mai multe fracturi în copilărie. Istoricul familial este, de asemenea, probabil să includă care dintre următoarele?

A. Orbire
B. Pierderea auzului
C. Statură înaltă
D. Boala renală
E. Anevrism de aortă

RĂSPUNSURI

58.1 **D.** Istoricul acestui copil este în concordanță cu o leziune de tracțiune care implică un braț întins. Cotul nu este umflat și brațul este ținut în poziție

flectată și pronată. Copilul are probabil „cotul de doică”. Pentru a reduce subluxația, aplicați presiune radială pe cap în timp ce supinați brațul. Dacă tratamentul nu întârzie, el va începe de obicei să folosească brațul prompt.

58.2 **A.** Această adolescentă are multiple leziuni perfect circulare pe spate, în concordanță cu cupping; când este întrebat, ea oferă istoria cup ping. Leziunile cauzate de abuz fizic probabil nu ar fi identice în aparență. Pacienții cu DIC vor avea o manifestare sistemică semnificativă, iar modelul echimozelor nu ar fi simetric. Coinarea provoacă echimoză într-un model liniar.

58.3 **C.** Cea mai obișnuită formă de maltratare a copiilor este neglijarea (neacordarea unei alimentații adecvate, adăpost, supraveghere sau îngrijire medicală).

58.4 **B.** Acest sugar are caracteristici ale osteogenezei imperfecte, o tulburare genetică autosomal dominantă. Caracteristicile includ fracturi ale oaselor lungi și leziuni vertebrale cu traumatisme minime, statură mică, surditate și scleră albastră. Există patru tipuri: tipul I este blând; tipul II este letal *(in utero* sau la scurt timp după aceea); tipul III este cel mai sever; iar tipul IV este moderat sever.

Perle clinice

- Toate cazurile de suspectare a maltratării copiilor trebuie raportate la Serviciile de Protecție a Copilului sau la organele de drept.
- Dacă istoricul traumei nu se potrivește cu modelul de vătămare al pacientului, se suspectează abuzul asupra copiilor.
- Dacă dezvoltarea unui copil nu este în concordanță cu istoricul rănilor, se suspectează abuzul asupra copilului.

REFERINȚE

Carey JC, Bamshad MJ. Osteogeneza imperfectă. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:761-762.

Johnson CF. Abuzul și neglijarea copiilor. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:171-184.

Leventhal JM. Maltratarea copiilor: neglijarea abuzului. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:463-470.

Marini JC. Osteogeneza imperfectă. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF,

eds. *Nelson Manual de Pediatrie*. a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:2887-2890.

Reece RM. Maltratarea copiilor. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii şi practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:174-181.

Sponsor PD. Probleme osoase, articulare şi musculare (osteogeneză imperfectă). În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii şi practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:2495.

--------1 Cazul 59

Un copil de 2 ani dezvoltă brusc stridor inspirator, tahipnee și retractii toracice. El se jucase singur cu fratele său de 6 ani înainte de acest episod. El este febril. În afară de stridor, sunetele lui pulmonare sunt clare, iar examenul fizic este normal. O radiografie toracică nu evidențiază anomalii.

> Care este diagnosticul cel mai probabil?

> Care este următorul pas în managementul acestui pacient?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 59:

Aspirația corpului străin

Rezumat: Un copil de 2 ani care a fost anterior sănătos se confruntă cu debut brusc de detresă respiratorie.

- **Diagnostic cel mai probabil:** aspirație de corp străin.
- **Următorul pas în management:** căile respiratorii ale copilului trebuie evaluate cu bronhoscopie. Trebuie stabilit accesul intravenos pentru administrarea de lichide de întreținere și sedare pentru procedură; copilul nu trebuie să ia nimic pe cale orală până când detresa sa respiratorie se rezolvă. Saturația de oxigen trebuie monitorizată îndeaproape.

ANALIZĂ

Obiective

1. Recunoașteți semnele și simptomele obstrucției acute a căilor aeriene superioare din copilărie.
2. Cunoașteți diagnosticul diferențial pentru obstrucția căilor aeriene superioare în copilărie.
3. Cunoașteți principiile managementului acut al obstrucției căilor aeriene superioare în copilărie.

Considerații

Starea de sănătate bună a acestui copil chiar înainte de a dezvolta simptome respiratorii este un indiciu major pentru diagnosticul său. Aspirația de corp străin sau răspunsurile anafilactice la un alergen sunt cele mai probabile două explicații pentru simptomele sale bruște. Informațiile suplimentare că copilul se juca singur cu un alt copil sugerează un scenariu în care copilul mai mare ar fi „împărțit" o jucărie, o bomboană sau un alt obiect ademenitor cu pacientul nostru. Stridorul poate fi ușor confundat cu respirația șuierătoare de către clinicienii mai puțin experimentați, ceea ce ar putea determina să ia în considerare și etiologiile respiratorii inferioare în diagnosticul diferențial. Stridor, totuși, se caracterizează prin sunetul său monofonic (adică, o singură înălțime) care este mai puternic în partea superioară a pieptului. În schimb, respirația șuierătoare reprezintă blocarea mai multor căi respiratorii mici și este auzită ca un sunet polifonic (adică, mai multe tonuri), auzit cel mai bine cu stetoscopul plasat peste bazele plămânilor.

ABORDAREA LA

Suspect de aspirație cu corp străin

DEFINIȚII

STRIDOR: Un sunet muzical monofonic, înalt, rezultat din obstrucția parțială a căilor respiratorii. Obstrucția poate fi supraglotică (adică deasupra corzilor vocale), glotică și/sau subglotică (adică, sub corzile vocale).
TACHIPNEE: O frecvență respiratorie care este mai rapidă decât în mod normal **pentru vârsta persoanei** . Frecvența respiratorie de repaus pentru un sugar sau copil mic este mai rapidă decât cea a unei persoane în vârstă. Frecvența respiratorie medie de repaus pentru un sugar este de 30 de respirații/min, în timp ce un copil de 8 ani respiră cu 20 de respirații/min, iar un adult respiră cu o frecvență de aproximativ 16 respirații/min.
ATELECTAZĂ: Colapsul unei porțiuni a plămânului. Atelectazia se poate datora unor factori intrinseci, cum ar fi blocarea căilor respiratorii proximale de țesutul atelectatic , sau factori extrinseci, cum ar fi pneumotoraxul.

ABORDAREA CLINICĂ

Aspirația de corp străin este o cauză comună de detresă respiratorie la copiii mici și este o cauză majoră de morbiditate și mortalitate la această grupă de vârstă. Copiii mai mici de 3 ani își explorează mediul înconjurător punându-le obiecte în gură. Obiectele obișnuite aspirate includ nuci, floricele de porumb, semințe, morcovi cruzi și bucăți de hot dog, struguri, bomboane, jucării mici și monede. Obiectele care se încadrează în laringe sau trahee pot provoca asfixie rapidă și moarte dacă nu sunt dislocate imediat. Obiectele care se încadrează într-o bronhie pot rămâne nedetectate până când se dezvoltă țesutul de granulație și inflamația, ceea ce duce apoi la atelectazie și pneumonie. Corpii străini aspirați în plămâni pot duce la tuse cronică și respirație șuierătoare, care pot fi confundate cu astmul bronșic sau cu alte tulburări pulmonare obstructive cronice. Corpii străini din esofag pot induce, de asemenea, simptome respiratorii prin presiunea exercitată asupra traheei membranare. O anamneză obținută cu atenție care descrie starea copilului chiar înainte de apariția simptomelor și o revizuire completă a sistemelor este adesea cheia pentru a pune un diagnostic corect.

Diagnosticul diferențial general pentru un copil cu stridor, tahipnee și retractii toracice include etiologii infecțioase și alte etiologii neinfecțioase. Un copil cu febră, răgușeală și un istoric recent de simptome ale căilor respiratorii superioare poate avea **crup** (**laringotraheobronșită**). Au fost implicate o varietate de infecții virale, cele mai frecvente fiind virusurile paragripale; gripa, rujeola, virusul respirator sincițial, herpes simplex, adenovirusul, enterovirusul, micoplasma sau parainfluenza de tip 3 pot provoca, de asemenea, crup. Difteria, cândva o cauză comună, este rar întâlnită astăzi din cauza vaccinării pe scară largă. **Epiglotita** (rară ca urmare a vaccinării pe scară largă *cu Haemophilus influenzae* b) se identifică

prin semnele sale clinice caracteristice: **salivare, preferința de a sta într-un trepied sau în poziție verticală** (poziție de adulmecare), vocalizări înfundate, stridor inspirator și absența tusei. Identificarea epiglotitei este crucială deoarece riscul ridicat de obstrucție completă bruscă a căilor respiratorii necesită îngrijire imediată. **Traheita bacteriană** cauzată de *Staphylococcus aureus* (sau mai puțin frecvent *Moraxella catarrhalis* sau *H influenzae netipabilă)* poate apărea ca o sechelă a crupului viral. La fel ca epiglotita, traheita bacteriană poate provoca obstrucție a căilor respiratorii care pune viața în pericol și, prin urmare, poate necesita intubație sau traheostomie. **Cauzele neinfecțioase** care imită aspirația de corp străin includ **traheom lacia, compresia extrinsecă a căilor respiratorii (inel vascular, tumoră) și obstrucția intraluminală (papilom, hemangiom).** Termenul *de crupă spasmodică* este folosit pentru a descrie sindromul de răgușeală bruscă în timpul nopții, tuse „latră" și stridor inspirator la un copil anterior sănătos, febril. Infecțiile virale, alergiile respiratorii, refluxul gastroesofagian și factorii psihosociali sunt implicați ca posibile etiologii pentru crupul spasmodic.

Unele obiecte aspirate (de exemplu, o monedă de metal) sunt ușor de vizualizat pe radiografii , iar aspectul lor indică locația lor. Monedele depuse în trahee apar ca o linie pe radiografie, deoarece inelele cartilaginoase de pe partea anterioară a traheei forțează moneda în această poziție. Monedele din esofag au ca rezultat disfagie și simptome respiratorii mai ușoare; ele apar ca cercuri pe radiografie. **Obiectele care sunt suficient de mici pentru a trece dincolo de carina se găsesc cel mai adesea în bronhia principală dreaptă** , deoarece este mai verticală decât bronhia stângă. Obiectele din plastic și alte materiale radio-lucente nu sunt vizibile pe radiografii, deși pot exista și alte indicii radiografice, cum ar fi o zonă focală a atelectaziei sau o deplasare a mediastinului spre partea neobstrucționată pe un film expirator. Broncoscopia rigidă este diagnostică și terapeutică în cazurile de aspirație a unui corp străin în căile respiratorii.

Întrebări de înțelegere

59.1 Un băiețel de 7 luni cu dificultăți respiratorii este adus la serviciul de urgență la ora 3 dimineața . Mama lui relatează că mai mulți membri ai familiei au suferit „răceli" în ultima săptămână. A făcut pentru prima dată tuse și coriza acum 3 zile, iar tusea a devenit „latră". La examinare, el are o temperatură axilară de 100,4 ° F (38 ° C), o frecvență respiratorie de 55 respirații/min și o frecvență cardiacă de 140 bpm (bătăi/min). La examenul fizic se constată un faringe moderat inflamat și un stridor inspirator . Care dintre următoarele este următorul pas în managementul acestui pacient?

A. Asigurați-i pe părinții copilului că simptomele căilor respiratorii superioare se vor rezolva fără antibiotice sau alte medicamente.
B. Obțineți o radiografie toracică.
C. Obțineți o probă de tampon de gât pentru testarea rapidă pentru *Streptococcus pyogenes.*
D. Administrați imediat epinefrină racemică în aerosol și corticosteroizi.
E. Obțineți culturi de sânge, urină și cefalorahidian și începeți antibiotice par enterale.

59.2 *O* fetiță de 14 luni are un istoric de 6 ore de febră până la 102,6 ° F (39,2 ° C) și un aspect din ce în ce mai rău. Este neliniştită și nu vrea să părăsească braţele mamei sale, dar scoate doar un strigăt slab când este abordată. Frecvența ei respiratorie este de 70 de respirații/min și gâtul este hiperextins. Pe umărul bluzei mamei se notează o zonă de umezeală. Care dintre următoarele este următorul pas cel mai potrivit în management?

A. Efectuați un examen fizic complet, cu accent deosebit pe gura și căile aeriene superioare.
B. Asigurați imediat căile respiratorii cu un tub endotraheal în departamentul de urgență.
C. Aranjați transferul imediat în sala de operație pentru a asigura căile respiratorii prin intubație traheală sau traheostomie.
D. Se administrează epinefrină racemică în aerosol și steroizi nebulizați.
E. Obțineți culturi de sânge, urină și cefalorahidian și începeți antibiotice par enterale.

59.3 Un băiat de 2 ani este văzut în biroul tău după ce părinții lui au raportat o „noapte grea". După câteva zile de simptome ușoare ale căilor respiratorii superioare, dar fără febră, aseară a avut un episod de stridor și efort de respirație crescut. A făcut acest lucru de două ori anterior în ultimele 2 luni și a fost cu mult înainte de fiecare episod. În perioada intermediară a fost normal. Astăzi, în afară de o oarecare rinoree ușoară, examenul fizic este normal. Care dintre următoarele este etiologia cea mai probabilă?

A. Crupa spasmodica
B. Aspirația de corp străin
C. Traheomalacie
D. Compresia extraluminală a traheei de către o tumoare

E. Faringita *S pyogenes*

59.4 Un băiat de 2 ani cu antecedente de 3 zile de congestie respiratorie superioară și tuse are acum stridor inspirator, frecvență respiratorie de 50 de respirații/min, retractii toracice și febră de 101 ° F (38,3 ° C). Următorul pas în gestionarea stării sale ar trebui să fie care dintre următoarele terapii?

A. Pseudoefedrina și dextrometorfan
B. Albuterol și cromolin
C. Ampicilina si gentamicina
D. Ceață rece și ierburi
E. Epinefrină racemică în aerosol și steroizi

RĂSPUNSURI

59.1 **D.** Istoricul acestui copil și rezultatele examinării fizice sunt tipice pentru crup. Crupa apare adesea noaptea, când simptomele se agravează de obicei. Ceața rece este adesea folosită în încercarea de a ameliora spasmul laringian; dovezile care susțin eficacitatea acestuia sunt slabe, cu excepția cazurilor de crup alergic (spasmodic). Epinefrina aerosolizată și steroizii orali sau aerosolizați sunt eficiente în reducerea edemului căilor respiratorii și ameliorarea simptomelor crupului. Procedurile potențial iritante (adică folosirea lamelor de limbă sau înțepăturile cu ace) sunt evitate dacă nu este necesar; agitația și plânsul agravează simptomele respiratorii. Fluidele parenterale pot fi rareori indicate dacă copilul nu bea bine. Saturația de oxigen trebuie monitorizată îndeaproape; o saturație scăzută în crupă indi ca o obstrucție iminentă a căilor respiratorii.

59.2 **C.** Tabloul clinic al acestui copil este în concordanță cu epiglotita, o urgență medicală. Ea este ținută calmă și este transportată într-o sală de operație unde căile respiratorii sunt examinate și asigurate de un chirurg și o echipă de anestezie calificată în intubarea traheală și traheostomie. Vizualizarea faringelui în departamentul de urgență poate provoca obstrucția căilor aeriene. Deși rară în Statele Unite, epiglotita este observată ocazional la copiii hipoimunizați sau ca urmare a infecției cu *S pyogenes, S pneumoniae* sau *S aureus.*

59.3 **A.** Copiii cu crupă spasmodică apar bine în timpul zilei, dar dezvoltă stridor nocturn și dificultăți de respirație; cauza este necunoscută. Deoarece simptomele acestui copil s-au rezolvat în timpul zilei și a avut anterior două episoade similare, aspirația de corp străin este mai puțin probabilă (deși întotdeauna luată în considerare la un copil mic cu detresă respiratorie). Sugarii cu traheomalacie ușoară au stridor doar în mod intermitent (de exemplu, cu plâns), dar este observat mai întâi în copilăria timpurie. O tumoare care comprimă traheea cauzează de obicei simptome persistente sau progresive, dar mai puțin probabil stridor intermitent. Laringe gitis streptococic provoacă febră și dureri în gât, dar în general nu stridor semnificativ.

59.4 **E.** Epinefrina aerosolizată și steroizii sunt singurele terapii care îmbunătățesc semnificativ simptomele crupului (în acest caz, probabil virale). Steroizii sistemici și nebulizați reduc, de asemenea, internările în spital, durata ședерii în spital și reintervenția la spital.

Perle clinice

- Aspirația de corp străin trebuie luată în considerare în diagnosticul diferențial pentru un copil mic anterior sănătos, cu debut brusc de stridor și detresă respiratorie, precum și pentru un copil anterior sănătos cu tuse cronică sau respirație șuierătoare.
- Diagnosticul diferențial al aspirației de corp străin include, de asemenea, crupa, epiglotita, traheita bacteriană, traheomalacia, compresia extrinsecă a căilor respiratorii și alte forme de obstrucție intraluminală. Epiglotita și traheita bacteriană necesită stabilizare într-un mediu calm de către un expert calificat în managementul căilor respiratorii. Astmul și alte forme de boală pulmonară obstructivă cronică trebuie luate în considerare pentru copilul cu respirație șuierătoare.
- Obiectele aspirate care trec dincolo de carină se încadrează de obicei în bronhia principală dreaptă.
- Bronhoscopia rigidă este atât diagnostică, cât și terapeutică în cazurile de aspirație de corp străin.

REFERINȚE

Bumbac RT. Laringotraheobronșită sau crupă. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003:1275-1276.

Rozenfeld RA. Atelectazie. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:1831.

Schweich PJ. Obstrucția căilor respiratorii. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:693-694.

Watts KD, Goodman DM. Wheezing la sugari: bronșiolită. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:1775.

------- 1 Cazul 60

Un băiețel de 3 ani se prezintă pentru a doua vizită să te vadă. În urmă cu două zile, a fost văzut cu un istoric de 4 zile de febră intermitentă care a urcat la 104 ° F (40 ° C) și iritabilitate. Examinarea lui la acel moment a fost remarcabilă pentru conjunctivită bilaterală, injecție orofaringiană și buzele uscate și crăpate. A băut 4 oz dintr-o soluție de electroliți în clinică și a fost trimis acasă cu instrucțiuni pentru îngrijirea simptomatică. Astăzi revine cu febră persistentă și iritabilitate. Constatările fizice notate anterior sunt încă prezente, dar acum are și o erupție maculopapulară a trunchiului, edem la mâini și picior și un ganglion limfatic cervical anterior drept mărit, dar nesupurativ.

> Care este diagnosticul cel mai probabil?

> Care este cel mai bun test de diagnostic pentru această tulburare?

> Care este tratamentul pentru această afecțiune?

RĂSPUNSURI LA CAZUL 6 0 :

Sindromul Kawasaki

Rezumat: Un băiețel de 3 ani cu febră intensă și iritabilitate de 6 zile. La examinare sunt prezente conjunctivită, un ganglion limfatic cervical anterior mărit, eritem orofaringian, buzele uscate, crăpate, o erupție maculopapulară și edem la mâini și picioare.

- **Cel mai probabil diagnostic:** sindrom Kawasaki (KS; sindrom ganglionar mucocutanat).
- **Cel mai bun test de diagnostic:** niciun studiu de laborator nu este diagnostic. Ecocardiografia este utilizată pentru a monitoriza dezvoltarea anevrismului coronarian, cea mai gravă complicație potențială a bolii. Reactanții de fază acută crescuti (viteza de sedimentare a eritrocitelor [VSH] și proteina C reactivă [CRP]), anemie normocitară și trombocitoza susțin diagnosticul.
- **Tratament:** Terapia antiinflamatoare precoce cu imunoglobulină intravenoasă în doză mare (IVIG) și aspirină reduce riscul de complicații coronariene .

ANALIZĂ

Obiective

1. Cunoașteți criteriile de diagnostic pentru KS.
2. Recunoașteți necesitatea diagnosticului și tratamentului precoce pentru a preveni complicațiile coronariene.
3. Familiarizați-vă cu alte posibilități de diagnostic în diagnosticul diferențial al SK.

Considerații

Diagnosticarea SK poate fi dificilă în primele zile de boală, când pot fi prezente doar câteva constatări clinice clasice. Infecția adenovirală a fost probabil diagnosticul prezumtiv la prima vizită, deși febra intermitentă timp de 4 zile și iritabilitatea ar fi putut declanșa suspiciuni de altă etiologie. Diagnosticul său a devenit mai evident în a șasea zi de boală când a manifestat semne clinice suplimentare, deși trebuie luate în considerare și alte afecțiuni.

ABORDAREA LA

Febră și erupție cutanată

DEFINIȚII

Erupție cutanată polimorfă: un exantem care poate lua diferite forme în rândul indivizilor afectați, cum ar fi maculopapular, eritem multiform sau scarlatiniform.

LIMBA DE CAPSUNI: Eritem al limbii cu papile proeminente. **TROMBOcitoză:** Creșterea numărului de trombocite peste 450.000/mm ^{3}. În KS, aceasta apare de obicei după a 10-a zi de boală și poate dura câteva săptămâni.

ABORDAREA CLINICĂ

Sindromul Kawasaki este o boală vasculitică generalizată cu etiologie necunoscută, dar se crede că este infecțioasă . Incidența este cea mai mare în rândul **asiaticilor** , dar este observată în întreaga lume. Apare cel mai frecvent la **copiii mai mici de 5 ani** și puțin mai frecvent la băieți decât la fete.

Diagnosticul SK se bazează pe găsirea semnelor caracteristice (Tabelul 60-1), deși sunt recunoscuți copiii cu mai puține semne care mai târziu dezvoltă **boală coronariană (CAD) .** Adenopatia cervicală este observată mai puțin frecvent decât celelalte criterii de diagnostic, apărând la 60% până la 70% dintre pacienți. Boala incompletă apare cel mai frecvent la sugari, grupul cel mai susceptibil de a dezvolta complicații coronariene. Deși niciun test nu stabilește diagnosticul, sigur

Tabelul 60-1 CRITERII DE DIAGNOSTIC PENTRU BOALA KAWASAKI

Febră care durează cel puțin 5 zile (sau mai puține zile dacă apare defervescență ca răspuns la terapia cu IgIV precoce) la un copil fără dovezi ale unei alte patologii mai probabile, plus prezența a cel puțin patru dintre următoarele cinci semne:

1. Conjunctivită bilaterală, în general nonpurulentă
2. Modificări ale mucoasei orofaringiene, inclusiv injectarea faringiană, injectarea sau - fisurarea buzelor și limba de căpșuni
3. Erupție cutanată polimorfă care este în principal trunchială
4. Edem sau eritem la mâini sau picioare în faza acută; descuamarea periunguala in faza subacuta
5. Limfadenopatie cervicală acută nepurulentă

Notă: Pacienții cu febră și trei dintre aceste criterii pot fi diagnosticați cu boala Ka wasaki atunci când - anevrismul sau dilatația coronariană sunt recunoscute prin ecocardiografie 2-D sau angiografie coronariană.

constatările de laborator sunt caracteristice. VSH și CRP sunt crescute și nici - anemia mocitară și leucocitoza nu sunt frecvente. Numărul de trombocite este de obicei normal inițial, dar adesea crește peste normal până în a 10-a zi; trombocitopenia la prezentarea bolii este rară și este un factor de risc pentru dezvoltarea anevrismelor coronariene. Se poate observa piurie sterilă, pleocitoză a lichidului cefalorahidian și nivel ușor crescut al transaminazelor hepatice. Simptomele gastrointestinale (GI) pot include diaree, vărsături și hidrops la nivelul vezicii biliare, iar pacienții pot prezenta tulburări ale căilor respiratorii superioare și/sau artralgii articulare. Ecocardiografia cardiacă poate identifica

anomalii ale arterelor coronare sau ale altor structuri. Diagnosticul diferențial al SK include afecțiuni infecțioase și neinfecțioase, cum ar fi boala streptococică, toxina stafilococică (sindromul șocului toxic), infecția rick ettsială, rujeola, infecția cu virusul Epstein-Barr, reacțiile de hipersensibilitate la medicamente , artrita reumatoidă juvenilă cu debut sistemic și artrita reumatoidă juvenilă.

Tratamentul de succes depinde de **pornirea rapidă a aspirinei cu doze mari și a IgIV.** Defervescența rapidă apare în general cu acest regim. Terapia cu aspirină este mai târziu redusă de la dozele antiinflamatorii la antitrombotice și continuă până la 6 până la 8 săptămâni de la debutul bolii, când VSH se normalizează. Copiii cu boală coronariană necesită terapie antitrombotică prelungită.

Chiar și cu tratament, aproximativ 5% dintre copii dezvoltă dilatarea arterelor coronare, iar 1% dezvoltă anevrisme gigantice. Factorii de risc pentru anevrism includ sexul masculin, febra prelungită, vârsta mai mică de 12 luni, număr mai mare de neutrofile și benzi de bază, nivel scăzut de hemoglobină și număr de trombocite mai mic de 350.000/mm ^{3}. Copiii fără sechele cardiace cunoscute în prima lună revin la starea lor normală de sănătate; cei cu anomalii cardiace persistente pot suferi o morbiditate semnificativă. Moartea este rară și este cauzată de infarct miocardic sau, mai rar, de ruptură de anevrism.

Întrebări de înțelegere

60.1 Un copil de 12 luni sosește pentru o examinare a copilului bine. A fost internat în spital acum 2 luni pentru SK și a fost suspendat cu aspirina cu 6 săptămâni înainte de această vizită. Ecocardiograma sa cea mai recentă a fost normală. Pentru acest pacient, ar trebui acordată o atenție specială căruia dintre următoarele?

A. Evaluarea lui de dezvoltare
B. Examenul abdominal
C. Administrarea vaccinului viu
D. Evaluarea hemoglobinei serice
E. Evaluarea posibilei toxicități a plumbului

60.2 Un copil de 15 luni urmează terapie de lungă durată cu aspirină pentru anomalii ale arterelor coronare care au rezultat din SK. Pe lângă vaccinurile de rutină necesare pentru școală, care ar trebui să primească din următoarele?

A. Vaccinul pneumococic
B. Vaccin antigripal
C. Vaccinul meningococic
D. Vaccin oral antipolio
E. Vaccinul împotriva varicelei

60.3 Un copil iritabil de 5 luni dezvoltă 3 zile de febră mare, o erupție cutanată de scutec macu lopapular și buze umflate, roșii. Are o anemie normocitară ușoară și un număr de globule albe (WBC) de 15.000/mm ^{3} cu predominanță de neutrofile și forme imature. Analiza urinei este normală, dar lichidul cefalorahidian prezintă o pleocitoză cu colorație Gram negativă. După 24 de ore de ceftriaxonă, el continuă să aibă febră mare și a dezvoltat edem la picior. Gestionarea ulterioară a acestui copil ar trebui să includă care dintre următoarele?

A. Nistatina pentru erupția cutanată de scutec
B. Repetați punția vertebrală
C. Adăugarea de vancomicină la regimul de antibiotice
D. Consultatie cardiologie pediatrica; începutul perfuziilor cu IgIV și aspirinei orale în doze mari
E. Continuarea managementului curent și urmărirea rezultatelor culturii

60.4 Care dintre următorii copii cu SK prezintă cel mai mare risc de boală coronariană?

A. Un băiețel de 5 ani cu 6 zile de febră mare, piurie sterilă, erupție cutanată la nivelul trunchiului și limbă de căpșuni
B. O fetiță de 3 ani cu 5 zile de febră mare și pleocitoză de lichid cefalorahidian
C. O fetiță de 2 ani cu 5 zile de febră mare și o VSH inițială de 80 mm/h
D. Un băiețel de 1 an cu 6 zile de febră mare, o erupție maculopapulară și niveluri ușor crescute ale transaminazelor hepatice
E. Un băiețel de 6 luni cu 11 zile de febră mare și un mic revărsat pericar la ecocardiograma inițială

RĂSPUNSURI

60.1 **C.** Vaccinurile cu virus viu (rujeolă-oreion-rubeolă [MMR], varicela) sunt amânate cu 11 luni după administrarea unei doze mari de IgIV; IVIG poate interfera cu răspunsul imun. Vaccinul împotriva rujeolei, administrat în mod obișnuit ca MMR la 12 luni, este furnizat dacă riscul de expunere este mare, dar este necesară reimunizarea, cu excepția cazului în care testele serologice indică titruri adecvate de anticorpi.

60.2 **B.** Copiii sub terapie prelungită cu aspirină primesc vaccin antigripal ; sunt expuși unui risc crescut de sindrom Reye dacă sunt infectați și iau aspirină. Deși de obicei nu este necesar pentru îngrijirea de zi sau pentru participarea la școală, Centrele pentru Controlul și Prevenirea Bolilor recomandă ca toți copiii cu vârsta de 6 luni și mai mult să primească un vaccin anual antigripal.

60.3 **D.** Prezentarea inițială a acestui copil este în concordanță cu KS, dar nu este diagnostică (Tabelul 60-1). Febra lui persistentă și edemul extremităților periferice cresc posibilitatea de SK și ar trebui să determine investigații și tratamente suplimentare.

60.4 **E.** Factorii de risc pentru dezvoltarea anevrismelor coronariene includ sexul masculin, febra mai mult de 10 zile, vârsta mai mică de 12 luni, nivel scăzut al albuminei sau hemoglobinei serice, constatări cardiace precoce (de exemplu, insuficiență mitrală sau revărsat pericardic) și trombocitopenie.

Perle clinice

- Diagnosticul sindromului Kawasaki (KS) se bazează pe criterii clinice și ar trebui să fie puternic suspectat la un copil mic cu o combinație de febră mare de peste 5 zile, modificări orofaringiene, conjunctivită, modificări ale extremităților, erupție cutanată și adenopatie cervicală.
- Copiii cu boală incompletă („SK atipică") pot dezvolta anomalii ale arterelor coronare.
- Cea mai importantă complicație a SK este boala coronariană. Un cardiolog pediatru este de obicei implicat în îngrijirea acestor copii.
- Recunoașterea precoce și inițierea terapiei pentru SK este cheia pentru prevenirea potențialelor complicații coronariene.

REFERINȚE

Academia Americană de Pediatrie. boala Kawasaki. În: Pickering LK, ed. *2006 Cartea Roșie: Raportul Comitetului pentru Boli Infecțioase.* a 27-a ed. Elk Grove Village, IL: Academia Americană de Pediatrie; 2006:412-415.

Ayusawa M, Sonobe T, Uemura S, et al. Revizuirea ghidurilor de diagnostic pentru boala Kawasaki (a 5-a ediție revizuită). *Pediatr Int.* 2005;47:232-234.

de Inocencio J. boala Kawasaki. În: Rudolph CD, Rudolph AM, Hostetter MK, Lister G, Siegel NJ, eds. *Pediatria lui Rudolph.* a 21-a ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2003: 844-845.

Feigin RD, Cecchin F, Wissman SD. boala Kawasaki. În: McMillan JA, Feigin RD, DeAngelis CD, Jones MD, eds. *Pediatria lui Oski: principii și practică.* a 4-a ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006:1015-1020.

Newburger JW, Takahashi M, Gerber MA și colab. Diagnosticul, tratamentul și managementul pe termen lung al bolii Kawasaki: o declarație pentru profesioniștii din domeniul sănătății de la Comitetul pentru febră reumatică, endocardită și boala Kawasaki, Consiliul pentru bolile cardiovasculare la tinerii, Asociația Americană a Inimii. *Pediatrie.* 2004; 114:1708-1733.

Rowley AH, Shulman ST. boala Kawasaki. În: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Manual de Pediatrie.* a 18-a ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2007:1036-1041.

Această pagină a fost lăsată goală în mod intenționat

SECȚIUNE III

Lista de cazuri

Listarea după numărul cazului

Listarea după tulburare (alfabetic)

Această pagină a fost lăsată goală în mod intenționat

Listarea după numărul cazului

CAZ NR.	BOALA	PAGINA CAZULUI
1.		
2.		
3.		
4.	Eșecul de a prospera	18
5.	Abuzul de substanțe în adolescență	28
6.	Sindromul Down	36
7.	Imunodeficiență	44
8.	Sindromul Klinefelter	52
9.	Anemia megaloblastică	58
10.	Rahitismul	66
11.	Cetoacidoza diabetică	76
12.	Îngrijirea de rutină a copiilor	82
13.	Pneumonie	94
14.	Intoxicație cu organofosfați	104
15.	Abuz sexual	110
16.	Otita medie acută	116
17.	Resuscitarea neonatală	124
18.	Paralizia cerebrală	130
19.	Fibroza chistica	138
20.	Leucemie limfoblastică acută	146
21.	Copilul unei mame diabetice	154
22.	Hiperbilirubinemie neonatală	160
23.	Exacerbarea astmului	168
24.	Deficiența hormonului de creștere	177
25.	Infecția cu streptococ din grupa B	184
26.	Sindromul morții subite a sugarului	194
27.	Defect septal ventricular	200
	Transpunerea marilor artere	210
	Artrita reumatoidă juvenilă	218
	Anemia macrocitară (megaloblastică) secundară la Deficit de vitamina B_{12}	224
28.		
29.	Toxicitatea plumbului	232
30.	Glomerulonefrita acută poststreptococică	240
31.	Pubertate precoce	248
32.	Genitale ambigue	258
33.	Uretrita	266
34.	Rinita alergică	274
35.	Meningita bacteriană	282
36.	Enterita bacteriană	290
37.	Apendicita	298
	Infecție virală acută Epstein-Barr (infecțioasă mononucleoza)	306
38.	Oxiuri	314
39.	Hematomul subdural	322
40.	Sângerare uterină disfuncțională	330
41.	Criză febrilă simplă	338

42.	Distrofie musculară	346
43.	Herpes congenital	352
44.	Dermatita atopică	358
45.	Neuroblastom	366
46.	Abces retrofaringian	372
47.	Atrezie esofagiană	380
48.	Tahipneea tranzitorie a nou-născutului	386
49.	Malrotație	392
50.	Acneea vulgară	400
51.	Valve uretrale posterioare	406
52.	Tulburare cu deficit de atenție/hiperactivitate	414
53.	Boala Osgood-Schlatter	420
54.	Torticolis	426
55.	Dacriostenoza	432
56.	Pierderea severă a auzului	440
57.	Purpura trombocitopenică idiopatică (imună).	446
58.	Abuz asupra copiilor	454
59.	Aspirația corpului străin	462
60.	Sindromul Kawasaki	470

Listarea după tulburare (alfabetic)

CAZ NR.	BOALA	PAGINA CAZULUI
50.	Acneea vulgară	400
37.	Infecție virală acută Epstein-Barr (infecțioasă mononucleoza)	306
17.	Leucemie limfoblastică acută	146
13.	Otita medie acută	116
29.	Glomerulonefrita acută poststreptococică	240
2.	Abuzul de substanțe la adolescenți	28
33.	Rinită alergică	274
31.	Genitale ambigue	258
36.	Apendicită	298
20.	Exacerbarea astmului	168
44.	Dermatita atopică	358
52.	Tulburare cu deficit de atenție/hiperactivitate	414
35.	Enterita bacteriană	290
34.	Meningita bacteriana	282
15.	Paralizie cerebrală	130
58.	Abuz asupra copiilor	454
43.	Herpes congenital	352
16.	Fibroza chistica	138
55.	Dacriostenoza	432
8.	Cetoacidoza diabetică	76
3.	Sindromul Down	36

40.	Sângerare uterină disfuncțională	330
47.	Atrezie esofagiană	380
1.	Eșecul de a prospera	18
59.	Aspirația corpului străin	462
22.	Infecția cu streptococ din grupa B	184
21.	Deficiența hormonului de creștere	177
57.	Purpura trombocitopenică idiopatică (imună).	446
4.	Imunodeficiență	44
18.	Copil al unei mame diabetice	154
26.	Artrita reumatoidă juvenilă	218
60.	Sindromul Kawasaki	470
5.	Sindromul Klinefelter	52
28.	Toxicitatea plumbului	232
27.	Anemia macrocitară (megaloblastică) secundară Deficit de vitamina B_{12}	224
49.	Malrotație	392
6.	Anemia megaloblastică	58
42.	Distrofie musculară	346
19.	Hiperbilirubinemie neonatală	160
14.	Resuscitare Neonatală	124
45.	Neuroblastom	366
11.	Intoxicație cu organofosfați	104
53.	Boala Osgood-Schlatter	420
38.	Oxiuri	314
10.	Pneumonie	94
51.	Valve uretrale posterioare	406
30.	Pubertate precoce	248
46.	Abces retrofaringian	372
7.	Rahitism	66
9.	Îngrijirea de rutină a copiilor	82
56.	Pierderea severă a auzului	440
12.	Abuz sexual	110
41.	Convulsii febrile simple	338
39.	Hematomul subdural	322
23.	Sindromul morții subite a sugarului	194
54.	Torticolis	426
48.	Tahipneea tranzitorie a nou-născutului	386
25.	Transpunerea marilor artere	210
32.	Uretrita	266
24.	Defect septal ventricular	200

Această pagină a fost lăsată goală în mod intenționat

Numerele paginilor urmate de *f* sau *t* indică cifre sau, respectiv, tabele.

O
Regulile ABC de resuscitare, 125
Distensie abdominală, 396
Examen abdominal, 6, 300
Mase abdominale, 367, 406 *t*
Migrenă abdominală, 393 *t*
Durere abdominală
  în apendicită, 297-298
  în enterita bacteriană, 289-290
  diagnostic diferențial, 301 *1*, 369-370, 393 *t*, 396
  etiologii, 393 *t*
  în invaginație, 294
  examen fizic, 300
  în pneumonie, 303
Abces
  intraabdominal, 303
  intracraniană, 286
  spațiul gâtului, 373-374, 377
  periamigdala, 373
  retrofaringian, 286, 427, 429 dinte, 377
Convulsii de absență, 417
Abuz. *Vezi* Abuz asupra copiilor; Abuz sexual
Traumatism cranian abuziv, 455
Acanthosis nigricans, 80
Accutane. *Vezi* Isotretinoin
Acnee vulgară
  perle clinice, 404
  prezentare clinică, 399-400
  fiziopatologie, 401 tratament, 401-402, 402 *t*
Leucemie limfoblastică acută (ALL)
  perle clinice, 151
  prezentare clinică, 145-146, 147
  diagnostic, 147-148
  diagnostic diferențial, 147
  factori genetici, 150
Leucemie limfoblastică acută (ALL) (*Continuare*):
  imunizări în, 150
  incidență, 147
  efecte ale tratamentului tardiv, 148-149
  prognostic, 148
  tratament, 148
Otita medie acută, 117
  perle clinice, 121
  prezentare clinică, 115-116 complicații, 118, 120, 121 etiologie, 117
  tratament, 117-118, 120, 121
Glomerulonefrita acută poststreptococică (APSGN)
  perle clinice, 244
  prezentare clinică, 239-240 teste diagnostice, 241-242 etiologie, 241
  tratament, 242
Aciclovir, 354
Adapalene, 102
ADHD. *Vezi* Tulburare cu deficit de atenție/hiperactivitate
Adolescent(i)
  abuzul de substanțe în. *Vezi* Abuz de substanțe
  cu uretrita, 263-268
Mase suprarenale, 406 *t*
Vârsta maternă avansată, 37 de ani
Albendazol, 315, 319
Albuterol, 170
Abuz de alcool, 30 *t* . *Vezi și* Abuzul de substanțe
TOATE. *Vezi* Leucemie limfoblastică acută

Cute alergice (salut alergic), 274
Rinita alergică, 273-278
Strălucitori alergici, 274
17a - hidroxiprogesteron, 260
sindromul Alport, 244
Genitale ambigue
evaluare, 260
abordare clinică, 259
perle clinice, 263
prezentare clinică, 257-258
tratament, 260-261
tipuri, 259
Amoxicilină, 117
Traumatism anal, 114
Anemie
în sângerări uterine disfuncționale, 331, *332f*
deficit de fier, 25, 62, 225
juvenilă pernicioasă, 225, 227
macrocitară, 223-227
Antibioice
pentru acnee, 402
pentru dermatita atopică, 361
pentru meningita bacteriană, 284
pentru profilaxia endocarditei, 206
interacțiuni cu contraceptivele orale, 404
profilaxia intrapartum, 185
pentru infecții ale spațiului gâtului, 374-375
pentru sepsis neonatal, 187
pentru pneumonie, 96
Anticolinergice, pentru astm, 170
Medicamente anticonvulsivante, deficit de calciu și, *69t*
Anticorpi anti-DNază B, 241-242
Antihistaminice
pentru rinită alergică, 275
pentru dermatita atopică, 361
Antiretrovirale, pentru infecția cu HIV, 47
Scorul Apgar, 125, 125 *t,* 134
Anemia aplastică, 147
Apnee, 195
Eveniment aparent care pune viața în pericol
(ALTE), 195, 196
Apendicita, 299
perle clinice, 303
prezentare clinică, 297-298, 303, 393 *t*
diagnostic, 300
diagnostic diferențial, 300, 301 *t*
imagistică, 300
incidență, 300
management, 298-300
Ingestia de arsen, 107-108, 237 Artralgie, 219
Artrita, 219. *Vezi și* Artrita reumatoidă juvenilă
azbest, 107
Ascariasis, 316 *t,* 319
Acid ascorbic, deficit/exces, 60 *t*
Anticorpi ASO, 241
Aspergillus, 97
Asociația, 380
Astm, 169
perle clinice, 173
exacerbare, 167-169, 172 management, 170
fiziopatologie, 169-170
factori de risc, 169
Atelectazie, 463
Atomoxetină, 415
Dermatita atopică
abordare clinică, 359
perle clinice, 364
prezentare clinică, 357-358 diagnostic, 359-360, 360 *t* diagnostic diferențial, 360 concepții greșite, 359 tratament, 360-361
Atopie, 359
Defect septal atrial (ASD), 204
Septostomie atrială, 212 Defect septal atrioventricular, 204, 205 Atropină, 106
Tulburare cu deficit de atenție/hiperactivitate (ADHD), 414
perle clinice, 417
prezentare clinică, 413-414 diagnostic, 415, 417
Tulburare cu deficit de

atenție/hiperactivitate (ADHD) (*Continuare*):
Criteriile DSM-IV, 414-415
sechele pe termen lung, 416
management, 415-416
tipuri, 415
Azitromicină, 268

B
Enterita bacteriană
perle clinice, 295
prezentare clinică, 289-290, 393 *t*
complicații, 292
teste de diagnostic, 292
diagnostic diferențial, 301 *t*
Enterita bacteriană
Salmonella, 291
Shigella, 291-292
tratament, 290, 292
Meningita bacteriana
perle clinice, 287
prezentare clinică, 281-282 complicații, 282, 284 teste diagnostice, 284
etiologie, 283
incidență, 283
neonatal, 283, 286
factori de risc, 283
semne și simptome, 283-284
tratament, 284
Traheita bacteriană, 464
Balanita, 267, 270
Abuz de barbiturice, 31 *t* . *Vezi de asemenea* Abuzul de substanțe
Distrofia musculară Becker, 347, 349
Sindromul Beckwith-Wiedemann, 410
Peroxid de benzoil, 401, 402 *t* P -agoniști adrenergici, pt. astm, 170
Atrezie biliară, 66
Biotină, 60 *t*
Model cu cioc de pasăre, duoden, 394
Hemocultura, în sepsis, 185-186
Diaree cu sânge, 290. *Vezi și* Enterita bacteriană
Vârsta osoasă, 177, 250
Brahidactilie, 37 Sindrom branhio-oto-renal, 441 Lapte matern, 59
Alăptarea, 59, 63
Icter din laptele matern, 162 Bronșiectazie, în fibroza chistică, 139 Bronșiolită, 173
Bruceloza, 59, 227
Semnul Brudzinski, 282, 339

C
Deficit de calciu, 69-70 *t*
Balanita candida, 270
Suflu cardiac
în defectul septal atrial, 204
în defectul septului atrioventricular, 204
benign, 215
în canalul arterial permeabil, 203, 206
în defectul septului ventricular, 201
Sindromul regresiei caudale, 155
Celulă CD4 (T helper), 45
Ceftriaxona, 268
Celulita, perianala, 319
Cefalosporină, 284
Paralizie cerebrală, 130 clasificare, 131-132 perle clinice, 135 prezentare clinică, 129-130, 131 diagnostic, 131 etiologie, 131 prevalență, 131 tratament, 132
Limfadenita cervicală, 427 Agenți chelatori, 232, 233, 238
Conjunctivită chimică, 188
Chemosis, 432
Chimioterapia, pentru leucemia limfocitară acută, 148
Piept, examen fizic al, 5-6
Radiografia toracică
în leucemia limfocitară acută, 148 în bronșiolită, 173
Abuz asupra copiilor. *Vezi și* Perle clinice de abuz sexual, 459 prezentare clinică, 453-454 diagnostic, 73, 342-343, 455, 456 forme, 455, 459 incidență, 455 modele de vătămare în, 456 cerințe de raportare, 455

Serviciile de protecție a copilului (CPS), 454
Chlamydia trachomatis la femei, 268 în conjunctivita neonatală, 433 în pneumonia neonatală, 96, 99, 435
în abuz sexual, 110
în uretrite, 268
Atrezie coanală, 127
Colecistita, 301 *1*, 393 *t*
Aplicarea de rezolvare a problemelor clinice a citirii, 10-14 anamneză, 2-4 proceduri imagistice, 7 evaluare de laborator, 7 examen fizic, 4-7 pași, 8-10
Clinodactilie, 37
Clostridium difficile, 294
Clubing, 139
Cobalamina. *Vezi* Vitamina B 12
Abuzul de cocaina, 30 *t* . *Vezi și* Abuzul de substanțe
Coccidioides immitis, 97
Colita, 291
Comedoane, 400
Hemoleucograma completă (CBC), în sepsis, 185
Tomografie computerizată (CT), 8 în apendicită, 300 în hematom subdural, 324
Comoție cerebrală, 322, 327
Pierderea auzului conductiv, 440, 443
Condilom, 267
Condiloame acuminate, anal, 114
Hiperplazia suprarenală congenitală, 254, 258, 261, 262
Hernie diafragmatică congenitală, 127, 387, 389
Malformații cardiace congenitale acianotice, 199-200, 203-204, 206 circulație în, clasificare 211 *f* , 201 perle clinice, 206, 216 cianotice, 209-210, 212-214, 216 în sindromul Down, dependente, 216 în sindromul Down, dependente, 540, 212, 216 constatări radiografice, 213 *t*
Infecții congenitale citomegalovirus, 23 herpes simplex, 351-354
Bilirubină conjugată, 161
Conjunctivită, neonatal, 188-189, 433, 434 *f*
Constipație, 301 *t*
Întârzierea creșterii constituționale, 178, 181
Testul Coombs, 162
Model de tirbușon, duoden, 394
Corticosteroizi
pentru astm, 170
pentru dermatita atopică, 360-361
pentru trombocitopenia idiopatică pur - pura, 447
pentru artrita reumatoidă juvenilă, 220
nazală, 275
Coxiella brunetti, 97
Coxsackievirus, 377
Proteina C reactivă, în sepsis, 185
Creatin kinaza (CK), în trofeul dis musculare, 346, 347, 349
Sindromul Crigler-Najjar, 164
Cromolyn, 170
Croup, 463, 466, 467
Cupping, 458 *f*, 459
Scaune din jeleu de coacăze, 396
Cianoza, în bolile cardiace congenitale, 209-214
Chist, 400
Fibroza chistica, 139
perle clinice, 144 prezentare clinică, 137-138, 139, 141 *t*
Fibroza chistică *(Cont.):* complicații, 139-140 diagnostic, 140, *141t*, 143 mutații genetice în, 140 incidență, 139 management, 140-141 malabsorbție nutrienți în, 62, 143 teste de screening, 140 suplimente vitaminice, galomegenitale, 143 infecție, 23, 441 în pneumonie, 97

D

Dacriocistita, 432-433 Dacriostenoza, 431-433, 436 Decongestionante, pentru rinita alergica, 275

Pubertate întârziată, 248 Sindromul Denys-Drash, 244 Întârzierea dezvoltării, 131
Dextroamfetamina, 415 Diabet
prezentare clinică, 393 *t* candidoză cutanată, 49 control glicemie, 79 necesar de insulină, 79 în sarcină, 154-155 tip I, 77 tip II, 77, 80
Cetoacidoză diabetică, 75-78 perle clinice, 80 prezentare clinică, 75-76, 80, 301 *t* complicații, 78, 80
diagnostic, 77 tratament, 77-78
Hernie diafragmatică, 127, 387, 389 Diaree, 291
Differin. *Vezi* sindromul Adapalene
DiGeorge, 49, 383 Vaccin împotriva difteriei, tetanos, pertussis (DTaP), 84 *t*, 85 *t*
Diphyllobothrium latum, 225, 227
Diplegie, 131, 135
sindromul Down
abordare clinică, 37-39
prezentare clinică, 35-36, 41 afecțiuni asociate, 38, 205 diagnostic, 38
risc de leucemie în, 150
participarea la sport, 40
Distrofia musculară Duchenne, 346, 349, 350. *Vezi și* Distrofie musculară
Ductus arteriosus, 210, 212
Leziuni dependente ductal, 212
Mnemonic cu gantere, 105
Atrezie duodenală, 38
Dizenterie, 291
Abordare clinică a sângerării uterine disfuncționale, 331, *332f* perle clinice, 336 prezentare clinică, 329-330
management, 331, *332f*, 335
Copil dismorfic, 37
Disfagie, 373
Distonie, indusă de medicamente, 429, 430
Disurie, la bărbați adolescent, 268. *Vezi și* Uretrita

E

Sindromul de sepsis cu debut precoce, 184, 186, 190
Urechi
anatomie, 116, 116 *f*
infecții, 116, 120. *Vezi și* Otita medie acută
examenul fizic, 5
Ecstasy, 30 *t*
Sarcina ectopică, 301 *t*, 334
Sindromul Edwards (trisomia 18), 40, 41
sindromul Eisenmenger, 200, 203
emolient, 358
Empyema, 95
Encefalită, 283, 356
Encefalopatie, 233
Defect al pernei endocardice, 38, 40
Endocardită, profilaxia antibiotică pentru, 206
Enterita, 291. *Vezi și* Enterita bacteriană
Enterobius vermicularis. *Vezi Oxiuri*
E. coli enterohemoragice (0157:H7), 292
Enurezis, nocturn, 410
Toxine de mediu, 108
Test imunosorbent legat de enzime (ELISA), 45
Hematom/hemoragie epidurală, 322-325, *323f*, 327
Epiglotita, 373, 374, 463-464, 466
Epilepsie, 338
Anomalie Epstein, 213 *t*, 214 Virusul Epstein-Barr, 307-308, 310. *Vezi și* Mononucleoza infecțioasă
Eritroblastoza fetală, 161 Eritromicină
efecte adverse, 189
pentru chlamydia neonatal infecție, 433
profilactic, 436
Atrezie esofagiană, 379-382, 381 *f* Ingestie de etanol, la copil mic, 237 Transfuzie de schimb, 163 Oxigenare extracorporeală cu membrană (ECMO), 387
Extramedulară, 146
Extremități, examen fizic din, 7
Ochi, examen fizic de, 4-5

F
Eșecul de a prospera (FTT)
perle clinice, 24
prezentare clinică, 17-18
definiție, 19
diagnostic, 19-21
etiologie, 20, 20 *t*, 23-24
în tulburările de imunodeficiență, 45
neorganic, 19
organic, 19
tratament și urmărire, 21
Statură familială mică, 178, 181
sindromul Fanconi, 70 *t*
Criză febrilă, 338 clasificare, 339 abordare clinică, 339, 343 perle clinice, 343 prezentare clinică, 337-338 incidență, 339 management, 339-340, 340 *f* prognostic, 340, 343 recurenți, 343 factori de risc, 343
Pseudohermafroditism feminin, 259
Circulația fetală, 202 *f*
Febră de origine necunoscută (FUO), 218
Tenia de pește, 225, 227 Sindrom Fitz-Hugh-Curtis, 270 Zone de flexuri, 358
Propionat de fluticazonă, 361 Deficit de folat, 58, 60 *t*
Alergii alimentare, dermatită atopică și, 361
Foramen oval, 210
Corp străin
aspiratie, 172, 461-464, 467 nazal, 277
Hrănirea cu formulă, 59 Sindromul X fragil, 56

G
Galactozemie, 62
Gastroenterita
bacteriene. *Vezi* Diagnosticul diferențial al enteritei bacteriene, 301 *t*
Mase gastrointestinale, 406 *t* Atribuirea genului, 258. *Vezi și* Genitale ambigue
Mutații genetice, în fibroza chistică, 140
Herpes genital, 353
Genitale, examenul fizic al, 6 Genu valgum, 66
Genu varum, 66
Diabet gestațional, 154-155 sindrom Gilbert, 164
Glasgow Coma Scale, 323, 324 *t* Glaucom, infantil, 433, 435
Glomerulonefrita, 241. *Vezi și* Glomerulonefrită acută poststreptococică
Lapte de capră, 58, 59, 225, 227
Agoniști ai hormonilor de eliberare a gonadotropinei, 250
Uretrita gonococică, 267, 268. *Vezi și* Uretrita
sindromul Goodpasture, 244
Semnul Gower, 346, 347, 350
Granulocitopenie, 146
Grupa A P - *streptococ* hemolitic (GABHS), 241-242, 303
Colonizarea streptococului de grup B (GBS), 185 teste de diagnostic, 185-186 profilaxia intrapartum, 185, 187 în sepsis neonatal, 183-187, 190
Curba/rata de creștere, *176f*, 178
Întârzierea creșterii, 178-179, 181
Prezentarea clinică a deficitului de hormon de creștere (GH), 175, 177, 181 diagnostic, 179

H
Haemophilus influenzae tip b, *84t*, *85t*, 90
Pata Hansel, 275
Cap, examenul fizic al, 4
Pierderea auzului
în meningita bacteriană, 284 categorii, 441 perle clinice, 444 prezentare clinică, 439-440 conductiv, 440, 443 diagnostic, 441-442, 443 management, 442 retrocohlear, 440 factori de risc, 443-4444444444444444
Varsta inaltime, 178
Hematurie
benign familial, 244 diagnostic diferențial, 240 recurent nedureros, 243
Hemiplegie, 131

Nivelul hemoglobinei, în sângerări uterine disfuncționale, 331, 332 *f*
Hemoliza, 161
Sindrom hemolitic-uremic (HUS), 292, 294, 301 *t*, 446, 450
Purpura Henoch-Schonlein, 240, 393 *t*, 447, 450
Hepatită, 301 *1*, 393 *t*
Vaccin împotriva hepatitei A, 84 *t*, 88 *t*
Vaccin împotriva hepatitei B, 84 *t*, 86 *t*
Hermafroditism, 259, 262 Virusul herpes simplex (HSV)
dermatită atopică și, 363 perle clinice, 356 infecții congenitale, 351-354
encefalita cauzata y, 356 infectie genitala, 353 incidenta, 353
Virusul herpes simplex (HSV) în sarcină, 353, 355 infecție primară, 353 infecție recurentă, 353
Dureri de șold, 221
Histoplasma capsulatum, 97
Istoric, pacient, 2-4
Anticorp HIV ELISA, 45 Acid homovanilic, 367 Anchilostoma, 316 *t*
Sindromul Horner, 366
Infecția cu virusul imunodeficienței umane (HIV).
perle clinice, 50
la nou-născut, 46-47, 189 tratament, 47
Vaccin cu papilomavirus uman, 335
Hidrocortizon, 261
Hidronefroză, 369
Hiperbilirubinemie
prezentare clinică, 159-160 etiologie, 162
la sugarul unei mame diabetice, 157
management, 162-163, 164 factori de risc, 160
Vrăji hipercianotice, 213
Hiperglicemie, 77
Hipercetonemie, 77
Hipocalcemie, 156
Hipoglicemie, 155
Hipofosfatemia
familial, 67, *70t*, 73
oncogen, 71 *t*
Sindromul hipoplazic al inimii stângi, 213 *t*
Hipospadias, 261
Hipotiroidism, dobândit, 180
Șoc hipovolemic, 310

eu

Statură mică idiopatică, 178, 181
Purpura trombocitopenică idiopatică, 447
perle clinice, 450 prezentare clinică, 445-446, 449 complicații, 447
diagnostic, 147, 150, 447
incidență, 447
fiziopatologie, 447
tratament, 150, 447-448
nefropatie IgA, 243
Sindromul de frecare a benzii iliotibiale, 421
Proceduri imagistice, 8
Imunizare. *Vezi și* Vaccinuri
la pacienții cu leucemie, 150
în îngrijirea copiilor, 83, 84 *t*
Imunodeficiență
perle clinice, 50
prezentare clinică, 43-44
primar, 45
secundar, 45-46
Sugar(i)
opțiuni de hrănire, 59, 63
nevoi nutriționale, 21. *Vezi și* Eșecul de a prospera
respirație șuierătoare, 173
Formule pentru sugari, 59, 62
Copil al unei mame diabetice (IDM)
perle clinice, 158
prezentare clinică, 153-154 complicații, 156 fiziopatologie, 155
Mononucleoza infecțioasă, 307
perle clinice, 310
prezentare clinica, 307 complicatii, 308
teste diagnostice, 307-308 diagnostic diferential, 05-306, 147, 306
management, 308, 310

fiziopatologie, 307
Boala inflamatorie intestinală, 301 *t*
Papule inflamatorii, 400
Vaccin antigripal, 84 *t*, 474
Hernie inghinală
încarcerat, 393 *t*
Stat intersexual, 259
Atrezie intestinală, 38
Imunoglobulină intravenoasă, 447, 472, 473
Hemoragie intraventriculară, 135 Factor intrinsec, 225
Invaginație, 394
prezentare clinică, 294, 396, 397 în purpura Henoch-Schonlein, 450 Anemia feriprivă, 25, 62, 225 Isotretinoină, 402, 404

J
Icter
lapte matern, 162
perle clinice, 165
diagnostic diferențial, 161 *t*
nonfiziologic, 160, 162, 165 fiziologic, 160, 162, 165
Genunchiul săritorului, 421
Anemia pernicioasă juvenilă, 225, 227
Perle clinice pentru artrita reumatoidă juvenilă (JRA), 222 prezentare clinică, 217-218, 219 complicații, 220, 221 teste diagnostice, 218, 220 diagnostic diferențial, 150 pauciarticular, 219 poliarticular, 219 tratament și urmărire sistemică19 220

K
Sindromul Kartagener, 277
procedura Kasai, 67
sindromul Kawasaki
perle clinice, 474
prezentare clinică, 469-470
complicații, 472, 474 criterii de diagnostic, 470, 471-472, *471t*, 474
incidență, 471
tratament, 470, 472
Kernicterus, 161
Semnul Kernig, 283, 339
Cetoacidoza, 76. *Vezi și* Cetoacidoza diabetică
Sindromul Klinefelter
abordare clinică, 53
prezentare clinică, 51-52, 54, 56, 181
tratament, 254
Sindromul Klippel-Feil, 426, 427 Dureri de genunchi, 420-421

L
Screening de laborator, 7 Lactovegetarian, 58 Dezvoltarea limbajului, 444
Laringotraheobronșită (crupă), 463, 466, 467
Sindromul de sepsis cu debut tardiv, 185, 186, 190
Saturnism
perle clinice, 238
prezentare clinică, 231-232, 233
incidență, 233
screening, 235
surse, 233
tratament, 233, 234 *t*, 237 Șunt stânga-dreapta, 201, 206 *Legionella pneumophila*, 97 Leucemie, 147. *Vezi și* Leucemie limfoblastică acută
Reacții leucemoide, 147
Deficiența de aderență a leucocitelor (LAD), 49
Modificatori de leucotriene, 170
Lichenificare, 358
Listerioza, 189
Boală hepatică, în fibroza chistică, 140
Mărirea ficatului, 406 *t*
Puncția lombară
în criză febrilă, 339
în meningită, 284
Nefrită lupică, 240
Limfadenopatie, 377
Limfoblast, 147
Dietilamida acidului lisergic (LSD), 33

M

Anemia macrocitară, 223-227
Macrosomia, 155
Imagistica prin rezonanță magnetică (RMN), 8
Pseudohermafroditism masculin, 259
Malrotation
prezentare clinică, 391-392, *393t*, 396
management, 394-395, 396
fiziopatologie, 394
Marijuana, 30 *t* . *Vezi și* Abuzul de substanțe
Mastoidita, 120
Punctul lui McBurney, 299, *299f*
Volumul corpuscular mediu (MCV), 224
Vaccin împotriva rujeolei, oreionului, rubeolei (RMR), 84 *t*, 86 *t*
Mebendazol, 315, 319
Meconiu, 127
Sindromul de aspirație de meconiu, 386, 389
Ileus meconiu, 143
Meningita, 283. *Vezi și* Meningita bacteriană
Vaccin meningococic, 84 *t*
Meningococemia, 286
Menometroragie, 330
Menoragie, 330
Retardare mintală (MR), 53 abordare clinică, 53-54 etiologie, 53, 55
management, 54
Ingestia de mercur, 107
Limfadenita mezenterica, 369-370
Metamfetamina, *30t*
Metotrexat
pentru leucemia limfocitară acută, 148
pentru artrita reumatoidă juvenilă, 220
metil mercur, 237 metilfenidat
abuz, 29
pentru ADHD, 415
Metoclopramidă, 429 Metroragie, 330
Microfalus, 259
Mittelschmerz, 301 *t*
Disgeneza gonadală mixtă, 259 Test de anticorpi monospot heterofili, 307, 310, 373
Coeficientul motor, 132 Gură și gât, examenul fizic al, 5
Sindromul Munchausen prin proxy, 454, 455
Murmur. *Vezi* Suflu cardiac
Simptome muscarinice, 105 Distrofie musculară
perle clinice, 350
prezentare clinică, 345-346, 347
diagnostic, 347
factori genetici, 346
incidență, 347
management, 347-348
Mycoplasma, 97, 100
Distrofie musculară miotonică, 348, 350
Miringotomie, 117

N

Naloxonă, 125
Narcoză, 124, 125
Polipi nazali, 277
Gât, examen fizic al, 5 Enterocolită necrozantă, 143 Nedocromil, 170
Neisseria gonorrhoeae
artrita cauzata de, 423
în conjunctivita neonatală, 188-189, 433
Neisseria gonorrhoeae (*cont.*):
în abuz sexual, 110
uretrita cauzata de, 267, 268 *Neisseria meningitidis,* 283 Nematode (viermi rotunzi), 315, 316-317 *t* . *Vezi și* Oxiuri
Nou-născuți
acnee în, 404
glaucom în, 433, 435 infecție cu streptococ de grup B în, 183-184
infecția cu virus herpes simplex în, 351-354
Transmiterea HIV la, 46, 189 icter în, 159-160, 161 *t,* 162-163 meningită, 283, 286 resuscitare, 123-127 sepsis în, 185-186, 190 Nefrolitiază, 301-393, 301, 301, *301* , 190 , 301, 301, 301 , 301, 301, 390 369 Deficit neurologic, 131 Examinare neurologică, 7 Deficiență/exces de niacină,

60 *t* Simptome nicotinice, 105 Test cu tetrazoliu nitroblue (NBT), 277 Enurezis nocturn, 410 Uretrita nongonococică, 267. *Vezi și*
Chlamydia trachomatis revers transcriptază nonnucleozidă
inhibitori, 47 Icter nefiziologic, 160, 162, 165 Nas, examen fizic al, 5 Scanare nucleară, 8 Test de amplificare a acidului nucleic (NAAT),
111, 267
Inhibitori nucleozidici de revers transcriptază, 47
Cot de doică, 456, 459

O

Semn obturator, 299 Larva oculară migrans, 317 *t* Odinofagie, 373 Omnivore, 58
Abuzul de opiacee. *Vezi* Abuzul de substanțe
Sindromul opsoclon-mioclon, 367
Contraceptive orale
pentru acnee, 402
interacțiunea cu antibioticele, 404
Orellanine, 237
Intoxicatia cu organofosfati
perle clinice, 108
prezentare clinică, 103-104
semne și simptome, 105
tratament, 106
boala Osgood-Schlatter, 418-420, 423
Osteogeneza imperfectă, 459
Otita externa, 120
Otita medie cu revărsat, 116. *Vezi și*
Otita medie acută
Otoscopie, pneumatică, 117
Chist ovarian, 301 *1*
Ovovegetarian, 58 de ani

P

Insuficiență pancreatică, în fibroza chistică, 139
Pancreatită, 301 *1,* 393 *t*
Pancitopenie, 147
Acid pantotenic, 60
Sindrom paraneoplazic, 366
Infecția parafaringiană, 374
Spațiul parafaringian (lateral), 373
Paraplegia, 132
Sindromul Patau (trisomie 13), 40, 41
Tendinita rotuliană, 421
Sindromul de stres patelofemural, 421
Ductus arteriosus patent (PDA), 203, *203f,* 206
Pacient, abordare
istorie, 2-4
proceduri imagistice, 7
evaluare de laborator, 7
examenul fizic, 4-7
Boala inflamatorie pelvina (BIP)
diagnostic diferențial, 301 *1*
glucozurie în, 80
tratament, 335
Mase pelvine, 406 *t*
Celulita perianala, 319
Pericardita, în artrita reumatoidă juvenilă, 221-222
Hipoxie perinatală, 124
Abces peritonsilar, 373
Spațiul peritonsilar, 373
Petit mal sechestre, 417
Faringita, streptococică, 301 *1,* 303, 393 *t* . *Vezi și Streptococ* hemolitic de grup A P (GABHS)
Fenciclidină (PCP), 30 *t,* 32 Fenobarbital, ingestia maternă, 164 Deficit de fosfor, 70-71 *1*
Fototerapie, 163
Examenul fizic, 4-7
Icter fiziologic neonatal, 160, 162, 165
Pica, 232
Pimecrolimus, 361
Oxiuri, 114, 313-315, 314 *f,* 316 *t,* 320
Pitiriazisul roz, 363
Revărsat pleural, 95
Frecare pleurală, 95
Plumbism, 232. *Vezi și* Otrăvirea cu plumb
Otoscopie pneumatică, 117

Vaccin pneumococic, 84 *t*, 87 *t* Pneumonie
organisme cauzale, 96-98 perle clinice, 100
prezentare clinică, 93-94, 95-96, 100, 301 *t*, 303
în fibroza chistică, 139
management inițial, 94
la pacientul intubat, 97 fiziopatologie, 95 constatări radiografice, 96 virale, 97
Pneumotorax, 389
Otrăvire
arsenic, 107-108
toxine de mediu, 108 incidență, 105
mercur, 107
organofosfat, 103-106, 108 prevenire, 106
Vaccin antipoliovirus, *84t*, 86 *t*
Bifenili policlorurați (PCB), 237
Policitemie, 155, 156, 161
Polihidramnios, 380, 381
Erupție cutanată polimorfă, 471
Ventilație cu presiune pozitivă (PPV), 124
Valve uretrale posterioare, 405-406
perle clinice, 410
urmărire, 408
incidență, 407
management, 407-408, 409-410
Potasiu, pentru cetoacidoza diabetică, 77-78
boala Potter, 37
Sindromul Prader-Willi, 263
Pralidoxima, pentru otrăvirea cu organofosforici, 106
Pseudopubertate precoce, 249
Pubertate precoce, 249
perle clinice, 255
prezentare clinică, 247-248 diagnostic, 250
etiologie, 249
istorie, 249-250
modele, 249
examen fizic, 250
tratament, 250
Sarcina
ectopic, 301 *1*, 334
infecție cu herpes în, 353
Adrenarha prematură, 249
Thelarche prematură, 249, 254
Screening prenatal
pentru fibroza chistica, 140
trisomie serică, 37
Tuburi de egalizare a presiunii, 117
Sugari prematuri
complicații, 135
model de creștere, 23
Propionibacterium acnes, 401
Prostaglandina E1, 212, 216
Inhibitori de protează, 47
Pseudohermafroditism, 259
Semnul Psoas, 299
Pubertate
întârziat, 248
precoce. *Vezi* Pubertate precoce
Stadializarea Tanner, *251f*, *252f* Atrezie pulmonară, *211f*, 213 *t* Suflu pulmonar, 215 Stenoză valvulară pulmonară, 212
Stenoză pulmonară, 215 Pulsoximetrie, 95
Pulsus paradoxus, 169 Derivat proteic purificat (PPD0), 947
Stenoză pilorică, 397 Pamoat de pirantel, 315 Deficiență/exces de piridoxină, 60 *t*

R

Ochi de raton, 367
Rales, 95
Imunotest rapid streptococi, 373
Modele de celule roșii, 241
Mase renale, 406 *t*
Osteodistrofie renală, 70 *t*
Acidoza tubulara renala
eșecul de a prospera și, 24
tip II, 71 *t*
Tromboza venei renale, 158
Sindromul de detresă respiratorie, 157, 386, 387
Reanimare, neonatal, 123-125 Număr de reticulocite, 224
Retină. *Vezi* Tretinoin Hemoragii retiniene, 455 Hipoacuzie retrocohleară, 440 Mase

retroperitoneale, 406 *t* Abces
retrofaringian, 427, 429
perle clinice, 377
prezentare clinică, 371-372, 373-374
teste de diagnostic, 286, 372 Spațiul
retrofaringian, 372 Sindrom Reye, 474
Rabdomiosarcom, 277-278 Rinita, 274
Deficit/exces de riboflavină, 60 *t*
Rahitism, 65-67
perle clinice, 73 prezentare clinică, 65-66 diagnostic, 73
nenutrițional, 67 nutrițional, 67
Derivare de la dreapta la stânga, 212
Vaccin rotavirus, *84t*
Rubeola, 221, 436

S

Salmonella, 291, 294
Sindromul Sandifer, 426, 429, 430
Dermatită seboreică, 360, 363
Al doilea chist despicătură brahială, 375
Convulsii
în hemoragia intracraniană, 342
în meningită, 284
petit mal, 417
în hematom subdural, 324
Pierderea auzului senzorineural, 440, 441, 444
Sepsis, neonatal, 183-187, 190
Artrita septică, 423
Screeningul trisomiei serice, 37
Imunodeficiență combinată severă (SCID), 49
Abuz sexual
constatări comportamentale, 113
abordare clinică, 111-112 perle clinice, 114
prezentare clinică, 109-110 definiție, 111
teste de diagnostic în, 110, 111-112
diagnostic diferențial, 113 herpes genital și, 356 constatări fizice, 111, 113
Ambiguitate sexuală. Vezi genitale *ambigue*
Chlamydia bolii cu transmitere sexuală (STD). *Vezi Chlamydia trachomatis*
diagnostic diferenţial, 270 gonoree. *Vezi Neisseria gonorrhoeae* uretrita in. *Vezi* Uretrita
Sindromul bebelușului scuturat, 455
Shigella, 291-292
Șoc, hipovolemic, 310
Statură mică, 178, 181
Criza celulelor falciforme, 301 *t*
Drepanocită, meningită în, 283
Sinuzita, 274
Pielea, examenul fizic al, 4
Fractură de craniu, hemoragie subdurală și, 324, 327
Epifiza femurală cu capital alunecat, 221, 421, 423
Obstrucția intestinului subțire, 393 *1*
Fenomenul Somogyi, 79 Crupa spasmodica, 464, 467
Tetraplegie spastică, 132
Spirometrie, 169
Splenectomie, 447
Ruptura splenica, 310
Splenomegalie, în mononucleoza infecțioasă, 308
Deformarea Sprengel, 426
Tuse Staccato, 95
Mușchiul sternocleidomastoidian, 427
Tulburări de depozitare, 135
Strattera. *Vezi* Atomoxetină
Limbă de căpșuni, 471
Stridor, 373, 462, 463
Strongyloides, 317 *t*, 319
hematom subdural/hemoragie, 323 cronică, 324 abord clinic, 323-324, 327 perle clinice, 327
prezentare clinică, 321-322 imagistică, 324 fractură de craniu și, 324
Abuzul de substanțe
abordare clinică, 29, 31
caracteristici clinice, 30-31 *t*
perle clinice, 33
prezentare clinică, 27-28 definiție, 29
tratament, 31

Dependența de substanțe, 29
Sindromul morții subite a sugarului (SIDS), 195
perle clinice, 198
prezentare clinică, 193-194 etiologie, 195-196 incidență, 195
monitorizare pentru, 197
factori de risc, 195, 197 Test de transpirație, 140, *141t* Sindrom, 380
Analiza lichidului sinovial, în artrita reumatoidă juvenilă, 220
Lupus eritematos sistemic (LES), 244, 423

T

Tahipnee, 463 Tacrolimus, 361 Stadializare Tanner, *251f*, *252f* Tazaroten, 402
Tazorac. *Vezi* Tazarotene
Feminizarea testiculară, 262-263 Torsiunea testiculară, 393 *1* Tetraciclină, 402
Tetralogia lui Fallot
circulație în, *211f*, 216 prezentare clinică, 212-213, 216
rezultate radiografice, 213, 213 *t*
Deficit/exces de tiamină, 60 *t*
Trombocitopenie, 147, 448, 449
Trombocitoză, 471 Semnul degetului mare, 374
Chistul ductului tiroglos, 375, 376 Tina barbae, 404
Amigdalita, streptococ, 377 Abces dentar, 377
Torticolis, 425-430
Retur venos pulmonar total anormal, 213 *1*
fistula traheoesofagiana, 379-384, 381 *f*
Tahipneea tranzitorie a nou-născutului, 189, 385-387
Transpunerea marilor artere (TGA)
circulație în, *211 f* prezentare clinică, 209-210 management, 212
rezultate radiografice, 212, 213 *f*, 213 *t*
Trendelenburg mers, 347 Tretinoin, 401, 402, 402 *t*
Atrezie tricuspidiană
circulație în, 211 *f* prezentare clinică, 213-214 constatări radiografice, 213 *t*
Trimetoprim-sulfametoxazol, 46-47
Trismus, 373
Trisomia 21. *Vezi* Sindromul Down
Trisomia 13 (sindromul Patau), 40, 41
Trisomia 18 (sindromul Edwards), 40, 41
Hermafroditism adevărat, 259, 262
Pubertate precoce adevărată (centrală), 249. *Vezi și* Pubertate precoce Truncus arteriosus, 211 *f*, 213 *t* Tuberculoza, 97-98, 100 Sindromul Turner, 54, 56, 181, 254
Membrana timpanică, 118 *f* . *Vezi de asemenea*
Otita medie acută Timpanocenteză, 117 Diabet zaharat de tip I, 77. *Vezi și* Diabet diabet zaharat de tip II, 77. *Vezi și* Prepararea diabetului Tzanck, 354

U

Ecografia, 8
în apendicită, 300
fetal, 407
renale, 406
Bilirubina neconjugata, 161 Uretrita
chimice, 271 perle clinice, 271
prezentare clinică, 265-266 diagnostic, 268
gonococic, 267 istorie, 267-268
nongonococic, 267 tratament, 268
Deficit de uridil transferază, 62
Infecția tractului urinar
prezentare clinică, 301 *1*, 393 *t*
diagnostic, 409
versus uretrita, 268
Obstrucția tractului urinar, 407
Analiza tijei de urină, 268
Screening de droguri din urină (UDS), 30-31 *t*, 32
Esteraza leucocitară urinară, 267
nitrit urinar, 267
Uveita, în artrita reumatoidă juvenilă , 220, 221

V

Vaccinuri. *Vezi și* Reacții adverse de

imunizare, contraindicații și precauții, 85-88 *t*, 90 difterie, tetanos, pertussis, 84 *t*, 85 *t Haemophilus influenzae* tip b, 84 *t*, *85t*, 90
hepatita A, 84 *t*, 88 *t*
hepatită B, 84 *t*, 86 *t* gripă, 84 *t* rujeolă, oreion, rubeolă, 84 *t*, 86 *t* meningococic, 84 *t* pneumococic, 84 *t*, 87 *t* poliovirus, 84 *t*, 86 *t*
rotavirus, 84 *t* varicelă, 84 *t*, 87 *t*
Vancomicină, 284
Acid vanililmandelic, 367
Varicela zoster
în pneumonie, 97 vaccin, 84 *t*, 87 *t*
Rinita vasomotorie, 275
Asociația VATER, 37, 382, 384
Vegan, 58, 59, 63
prezentarea clinică a defectului septului ventricular, 199-200, 201 management, 201, 203
Reflux vezicoureteral, 407
Virilizare, 259
Larva migrans viscerală, 317 *t*
Deficit/exces de vitamina A, 60 *t*
Vitamina B_1. *Vezi* tiamina
Vitamina B_2. *Vezi* Riboflavină
Vitamina B_6. *Vezi* piridoxina
vitamina B_{12}, 58, 59, 60 *t*, 225-226, 228
Vitamina C. *Vezi* Acid ascorbic
Vitamina D
deficit, 60 *t*, 69 *t* . *Vezi și* Excesul de
rahitism, 60 *t*
malabsorbție, 69 *t*
metabolism, *68f*
Deficit/exces de vitamina E, 60 *t*
Deficit/exces de vitamina K, 60 *t*, 62
Voiding cystourethrogram, 407 Volvulus, 394. *Vezi și* Malrotation

W
sindromul Waardenburg, 441, 443
Mers la vâslă, 346
Îngrijirea copiilor
imunizări în, 83, 84 *t*
rutina, 81-83, 90
Western blot, 45
Wheeze, 173, 462
Viermi bici, 317 *t*, 319
Presiunea pulsului lărgit, 201
Tumora Wilms, 367, 369 sindromul Wiskott-Aldrich, 363

X
XYY bărbat, 54, 56

Z
Zidovudină, 46

6.1 Un copil de 2 zile are sângerări nazale și rectale semnificative. A fost născut de o moașă acasă; sarcina a fost fara complicatii . Scorurile lui Apgar au fost 9 la 1 minut și 9 la 5 minute. El a alăptat bine și nu a avut nevoie de o vizită la un medic de la naștere. Care dintre următoarele deficiențe de vitamine ar putea explica starea lui?

A. Vitamina A
B. Vitamina B_1
C. Vitamina C
D. Vitamina D
E. Vitamina K

6.2 Un copil de 6 luni a crescut prost. Părinții lui i-au schimbat formula de trei ori fără succes. Examenul său este remarcabil pentru un copil palid, slăbit, cu puțină grăsime subcutanată și plenitudine cu fontanele anterioare. Rezultatele testelor sale de laborator sunt notabile pentru o anemie hemolitică și timpi prelungi de sângerare. Care dintre următoarele este

pasul următor cel mai potrivit?

A. Adunați urină pentru pH și electroliți.
B. Măsurați nivelurile serice ale factorului IX.
C. Măsurați imunoglobulinele serice.
D. Obțineți o concentrație de clorură de transpirație.
E. Efectuați o electroforeză a hemoglobinei.

6.3 Un sugar alăptat exclusiv la sân cu îngrijire de rutină slabă este schimbat la

6 luni la lapte integral și alimente de masă. Laboratoare de screening la vârsta de 9 luni demonstrează că hemoglobina și hematocritul sunt 8 mg/dL și, respectiv, 25%, iar nivelul de plumb să fie mai mic de 2 pg/dL. O hemoragie completă (CBC) de urmărire 2 săptămâni mai târziu arată că hemoglobina este la 7,8 mg/dL, hematocritul 25%, volumul corpuscular mediu (MCV) 62% și numărul de trombocite este de 750.000/mm ^{**3**6*8}. Care dintre următoarele ar fi următorul pas în managementul acestui copil?

A. Comandați o electroforeză a hemoglobinei.
B. Obțineți o aspirație de măduvă osoasă.
C. Inițiați suplimentarea cu fier.
D. Consultați un hematolog pediatru.
E. Inițiați formula pe bază de soia.